

GABRIEL APRODU

CHIRURGIE PEDIATRICĂ

Ediția a III-a revizuită și adăugită

Au contribuit:

Dan Apostol

Ovidiu Bărbuță

Iulia Ciongradi

Dan George Goția

Ioan Sârbu

Elena Țarcă

Editura „Grigore T. Popa” – Iași

2013

Descrierea CIP a Bibliotecii Naționale a României

APRODU, SANDU GABRIEL

Chirurgie pediatrică / Aprodu Sandu-Gabriel. – Ed. a 3-a, rev. și adăug. -
Iași : Editura Gr.T. Popa, 2013

Bibliogr.

ISBN 978-606-544-179-1

616-089-053.2(075.8)

Referenți științifici:

Prof. Dr. Evelina MORARU – Universitatea de Medicină și Farmacie
„Grigore T. Popa” – Iași

Prof. Dr. Marin BURLEA – Universitatea de Medicină și Farmacie
„Grigore T. Popa” – Iași

Coperta: Marius ATANASIU

Tehnoredactare: Dr. Ioan SÂRBU
Ing. Sorin POPESCU

Editura „Gr. T. Popa”

Universitatea de Medicină și Farmacie Iași
Str. Universității nr. 16

*Toate drepturile asupra acestei lucrări aparțin autorilor și Editurii „Gr.T. Popa” Iași.
Nici o parte din acest volum nu poate fi copiată sau transmisă prin nici un mijloc, electronic
sau mecanic, inclusiv fotocopiare, fără permisiunea scrisă din partea autorilor sau a edi-
turii.*

CUPRINS

<i>Introducere la actuala ediție.....</i>	<i>7</i>
---	----------

<i>Introducere la ediția a doua</i>	<i>8</i>
---	----------

Capitolul I

NOȚIUNI DE DIAGNOSTIC ANTENATAL AL MALFORMAȚIILOR.	9
DIAGNOSTICUL ANTENATAL AL MALFORMAȚIILOR.....	11
TERAPIA FETALĂ.....	16

Capitolul II

ELEMENTE DE PATOLOGIE CHIRURGICALĂ A CAPULUI ȘI GÂTULUI.....	21
DESPICĂTURILE LABIO-MAXILO-PALATINE	23
FISTULELE ȘI CHISTURILE CONGENITALE ALE GÂTULUI	31

Capitolul III

PATOLOGIE TORACICĂ	35
SINDROMUL DE DETRESĂ RESPIRATORIE DE CAUZĂ CHIRURGICALĂ.....	37
Sindromul Pierre-Robin.....	38
Atrezia choanelor	39
Atelectazia pulmonară	39
Malformațiile pulmonare	40
Agenezia și hipoplazia pulmonară	45
Pneumotoraxul	46
Pneumatocelele.....	48
Chilotoraxul	49

PATOLOGIA CHIRURGICALĂ A ESOFAGULUI ATREZIA	
ESOFAGIANĂ	52
Atrezia esofagiană	52
Fistula eso-traheală în “H”	82
Fantele laringotraheale posterioare	87
Stenozele congenitale ale esofagului	90
Acalazia cardiei (megaesofagul congenital)	94
Leziunile caustice ale esofagului	107

Capitolul IV

PATOLOGIA DIAFRAGMULUI.....	115
HERNIA DIAFRAGMATICĂ CONGENITALĂ	117
EVENTRAȚIA (RELAXAREA) CONGENITALĂ	
A DIAFRAGMULUI	127
HERNIA DIAFRAGMATICĂ RETROSTERNALĂ	
(MORGAGNI - LARREY)	129
REFLUXUL GASTRO-ESOFAGIAN	133
HERNIA HIATALĂ	143

Capitolul V

ELEMENTE DE PATOLOGIE A PERETELUI ABDOMINAL	147
DEFECTE ALE PERETELUI ABDOMINAL	149
OMFALOCELUL	151
GASTROSCHIZISUL.....	154
PATOLOGIA REGIUNII OMBILICALE	158
PATOLOGIA DIVERTICULULUI MECKEL.....	163
PATOLOGIA CANALULUI PERITONEO-VAGINAL	167
Hernia inghinală	168
Chistul de cordon spermatic.....	171
Hidrocetul testicular pur	171

Capitolul VI

PATOLOGIA APARATULUI DIGESTIV	175
ANOMALII CONGENITALE	177
Atreziile și stenozele congenitale ale duodenului	177
Atreziile intestinale.....	180
Atrezia colică	185
Malrotația intestinului și viciile de acolare ale anselor intestinale.....	191
Malformațiile anorectale.....	196
Boala meconială a copilului.....	201
Ileusul meconial	201
Sindromul dopului meconial	208
Peritonita meconială	209
Megacolonul congenital.....	212
Pseudo-obstrucțiile intestinale cronice	219
Colestaza de cauză chirurgicală la nou-născut.....	227
Dilatația congenitală a căilor biliare (DCB)	238
Sindromul hipertensiunii portale la copil	242
AFECȚIUNI CÂȘTIGATE	254
Invaginația intestinală.....	254
Stenoza hipertrofică de pilor	258
Enterocolita ulcero-necrotică	265
Apendicita acută.....	275

Capitolul VII

ELEMENTE DE PATOLOGIE UROGENITALĂ	285
UROPATII OBSTRUCTIVE	287
Uropatii obstructive înalte	288
Hidronefroza congenitală.....	288
Ureterohidronefroza congenitală - megaureter	290
Uropatii obstructive joase	292
MALFORMAȚIILE URETERULUI TERMINAL: DUPLICAȚII	
URETERALE, URETEROCEL, ECTOPIE URETERALĂ.....	296
Ectopii ureterale	302
Ectopia renală unilaterală.....	303

Ectopia bilaterală a ureterului simplex	304
REFLUXUL VEZICO-URETERAL	306
HIPOSPADIASUL.....	310
EPISPADIASUL.....	313
COMPLEXUL MALFORMATIV EXTROFIE DE VEZICĂ –	
EPISPADIAS - EXTROFIE CLOACALĂ	315
Extrofia de vezică	315
Extrofia cloacală	320
AMBIGUITATEA ORGANELOR GENITALE EXTERNE	327
ABSENȚA TESTICULILOR DIN SCROT – CRIPTORHIDIA.....	329
HIDROMETROCOLPOSUL	335
SINDROMUL DE SCROT ACUT LA COPIL.....	337
Torsiunea de testicul.....	338

Capitolul VIII

ELEMENTE DE PATOLOGIE TUMORALĂ LA COPIL	343
TUMORILE RENALE ALE COPILULUI	345
Nefroblastomul.....	345
Nefromul mezoblastic (tumora Bolande)	353
NEUROBLASTOAMELE	355
TUMORILE CU CELULE GERMINALE	367
RABDOMIOSARCOMUL	378
TUMORI MALIGNЕ PRIMITIVE ALE FICATULUI.....	384

Capitolul IX

ANOMALII VASCULARE	395
ANOMALII VASCULARE ALE COPILULUI HEMANGIOAME ȘI	
MALFORMAȚII VASCULARE.....	397
I. Hemangioamele	398
II. Malformații vasculare	401

INTRODUCERE LA ACTUALA EDIȚIE

Progresele în diagnosticul și tratamentul afecțiunilor chirurgicale ale copilului au impus revizuirea și completarea noțiunilor pe care studenții și tinerii medici trebuie să le cunoască.

În prezenta lucrare am insistat asupra datelor noi de diagnostic antenatal și posibilităților de tratament pe care terapia fetală le oferă, asupra datelor noi privind încadrarea malformațiilor vasculare atât de frecvente la copil. În același timp am redus mult din datele pe care acest manual de patologie le oferă privind diagnosticul și tratamentul megacolonului congenital, pseudoobstrucțiile intestinale, colestaza neonatală, având în vedere că aceste capitole de patologie, extrem de delicate, fac obiectul studiului de specialitate.

La completarea manualului existent și-au adus contribuția același colectiv de medici din cadrul Clinicii de Chirurgie Pediatrică din Iași, cărora autorul principal le mulțumește călduros. Aceleași mulțumiri se cuvin domnului Ing. Sorin Popescu pentru ajutorul acordat în editarea cărții.

INTRODUCERE LA EDIȚIA A DOUA

Prezenta lucrare se adresează studenților în medicină cât și secundarilor (rezidenților) de chirurgie generală, chirurgie pediatrică, ortopedie pediatrică și în general medicilor de medicină generală. Elementul esențial ce ar trebui subliniat de la început este „copilul nu este un adult în miniatură” și că implicit o afecțiune întâlnită la adult și la copil în nici un caz nu se tratează identic. Particularitățile morfofuncționale ale copilului și procesul permanent de creștere conferă și bolilor sale caracter aparte.

Ce este chirurgia pediatrică? Răspunsul ar trebui să fie simplu: este disciplina chirurgicală ce diagnostichează și tratează prin manevre operatorii afecțiunile chirurgicale ale copilului de la vârsta de o oră la 18 ani. Dar așa cum în chirurgia adultului s-au identificat (ca o necesitate) atâtea și atâtea alte specialități (chirurgie digestivă, urologie, ortopedie, chirurgie toracică etc), așa și chirurgia copilului cuprinde specialități complet separate, inclusiv în România, cum sunt chirurgia viscerală și ortopedia pediatrică, urologia pediatrică, ortopedia neo-natală, chirurgia plastică și a arsurilor. Revenind asupra definiției, trebuie subliniat că patologia chirurgicală curentă alături de chirurgia neonatală, chirurgia malformațiilor, chirurgia tumorilor constituie arii specifice și definitorii ale chirurgiei viscerale pediatrice.

Pentru medicul de medicină generală necunoașterea elementelor de bază ale chirurgiei pediatrice poate avea consecințe grave pentru micul pacient, familie și societate. De exemplu, urgențele chirurgicale ale nou-născutului nu sunt suficient cunoscute și, fapt mai grav, nu sunt recunoscute de medic pentru a fi tratate corect.

Scopul acestei lucrări este să ofere datele necesare oricărui medic, de orice specialitate, pentru a cunoaște și a recunoaște afecțiunile chirurgicale ale copilului

Capitolul I

**NOȚIUNI DE DIAGNOSTIC
ANTENATAL AL MALFORMAȚIILOR.
TERAPIE FETALĂ**

DIAGNOSTICUL ANTENATAL AL MALFORMAȚIILOR

De mai mult timp, diagnosticul antenatal al malformațiilor a suscitat un interes deosebit, deoarece există malformații, care diagnosticate în perioada intrauterină, beneficiază de tratament chirurgical de maximă urgență (ex. laparoscchizis, uropatii obstructive). De asemenea, există afecțiuni incompatibile cu viața sau fără soluție terapeutică eficientă (ex. anencefalia) ce pot fi diagnosticate antenatal.

În ultimii 30 de ani s-au realizat progrese importante în înțelegerea, diagnosticul și abordarea terapeutică a anomaliilor fetale. Există tehnici noi de explorare: ultrasonografia cu rezoluție înaltă care vizualizează structuri de mărimea cristalinului ocular, Dopplerul color sau Dopplerul cu pulsații care pot defini detalii de circulație fetală și pot înlesni stabilirea indicației chirurgicale. S-au introdus în practică atât metode „screening” cât și tehnici complexe și invazive pentru identificarea diverselor anomalii⁽¹⁾. Progresele înregistrate permit programarea nașterii la timpul și în locul cel mai potrivit.

TESTE BIOCHIMICE „SCREENING” ALE SARCINII

Se adresează cazurilor în care antecedentele familiale, antecedentele personale (consumul de alcool sau droguri), examinarea clinică (polihidramnios sau oligohidramnios) au sugerat posibilitatea existenței unor anomalii fetale.

Dozarea markerilor în serul matern:

- *alfa-fetoproteina* (AFP) este o glicoproteină sintetizată, în principal, în aria extraembrionară (yolk sac) la începutul perioadei de gestație și, mai apoi, de către ficatul fetal. Este prezentă în lichidul amniotic, excretată de rinichi. Trece în sângele matern, prin circulația placentară, din a 12-a săptămână de sarcină și atinge concentrația maximă în săptămâna 30-32 -a.

Valori crescute ale AFP sunt întâlnite în afecțiuni unde tegumentul fetal nu este intact și proteina pătrunde în lichidul amniotic (leziuni ale tubului neu-

ral⁽²⁾, defecte congenitale ale peretelui abdominal, obstrucții intestinale⁽³⁾, teratoame sacrococcigene, limfangioame cervicale, hidrops fetal).

Valori scăzute sunt întâlnite în afecțiuni cromozomiale (trisomia 18, 21, sindrom Turner) și în hernia diafragmatică congenitală⁽⁴⁾.

- *testul triplu* reprezintă determinarea valorilor AFP, beta hCG și estradiolului neconjugat. Valorile acestor markeri în serul matern sunt relevante în sindromul Down și în alte anomalii genetice⁽¹⁾.

Dozarea markerilor în lichidul amniotic:

- *alfa-fetoproteina (AFP)*. Dacă nivelul AFP în serul matern este ridicat, se determină valoarea sa și în lichidul amniotic, pentru a elimina un eventual rezultat fals pozitiv.

- *acetilcolinesteraza* are niveluri ridicate în defectele deschise ale tubului neural și valori mai mici în gastroschizis. Acest test este utilizat pentru aprecierea corectă a nivelului AFP în lichidul amniotic și pentru a elimina un rezultat fals pozitiv prin contaminarea cu sângele fetal⁽⁵⁾.

- *raportul lecitină/sfingomielină*. Compoziția fosfolipidică a lichidului amniotic este cel mai bun indicator al maturității pulmonului fetal, indicator chiar mai bun decât vârsta gestațională⁽⁶⁾. Raportul lecitină/sfingomielină se va determina înaintea unei nașteri programate pentru a diminua riscul unei detrese respiratorii neonatale. O concentrație de lecitină de două ori mai mare decât concentrația sfingomielinei este un indicator al producției neonatale adecvate de surfactant. Nou-născuții din mame diabetice pot prezenta detresă respiratorie neonatală în ciuda unui raport lecitină/sfingomielină de tip matur⁽⁷⁾.

TEHNICI DE DIAGNOSTIC ANTENATAL

Îmbunătățirea și perfecționarea tehnicilor au permis diagnosticul a sute de afecțiuni, atât boli cromozomiale, defecte metabolice, cât și malformații de diverse tipuri⁽⁸⁾.

Tehnici invazive

1. *Amniocenteza*. Se efectuează aspirând prin puncție, cu un ac transabdominal, 20 ml lichid amniotic. Amniocenteza poate diagnostica cu acu-

ratețe afecțiuni cromozomiale sau boli metabolice și se adresează stadiilor tardive de sarcină.

2. *Cercetarea vilozităților corionice*. Este efectuată, de obicei, între săptămânile a 9-a și a 12-a de sarcină, prin biopsie de placentă transvaginal și transcervical.

3. *Amniocenteza precoce*. Se efectuează la sfârșitul primului și începutul celui de al doilea trimestru de sarcină. Mostrele de țesut, obținute prin puncție, supuse tehnicilor îmbunătățite de culturi de țesuturi, pot pune diagnosticul cu fidelitate.

4. *Cercetarea sângelui din cordonul ombilical* are avantajul că oferă pentru diagnostic un țesut fetal specific (sângele) și că permite administrarea unei transfuzii.

Tehnici neinvazive

1. *Ultrasonografia*. Poate nicăieri în medicină tehnologia n-a evoluat atât de rapid ca în imagistica diagnosticului ultrasonografic prenatal. S-au stabilit normograme cu dezvoltarea fetală și pentru recunoașterea, în comparație, a defectelor anatomice. Examenul ultrasonografic al uterului gravid a fost introdus în practică în jurul anului 1970 și este în continuare folosit în următoarele circumstanțe:

Cercetarea anatomiei și funcției cordului

Pentru detectarea tulburărilor de ritm cardiac fetal se asociază instrumentar Doppler; aceste două tehnici sunt folosite pentru a verifica viabilitatea fătului și pentru a supraveghea ritmul cardiac fetal în timpul sarcinii. Dezvoltarea aplicațiilor Doppler permite studierea concomitentă atât a anatomiei cât și a funcției cordului, progresele recente permițând transplantul cardiac în perioada neo-natală.

Depistarea malformațiilor

- necorectabile (anencefalie, displazii scheletice, hidrocefalie gravă).
- corectabile; există o multitudine de afecțiuni care odată diagnosticate pot fi mult mai eficient tratate în urgență neo-natală (gastroschizis).

Diagnosticul ultrasonografic pentru depistarea anomaliilor congenitale se poate efectua începând cu săptămâna a 16-a spre a 20-a de gestație. Există și situații de urgență când se practică ultrasonografia și în primul trimestru de sarcină. În Europa, testul cel mai rapid urmărește să stabilească dacă produsul de concepție este viabil, iar apoi să stabilească datele privind sarcina (vârstă, evoluție), date care să se coreleze cu eventualele cercetări biochimice screening.

Malformații ce pot fi depistate prin ecografia uterului gravid:

- malformații ale sistemului nervos central: anencefalie, hidrocefalie, microcefalie, meningoencefalocel (sincipital, occipital). Unele dintre aceste malformații fiind greu de tratat sau altele neavând tratament, determină avortul terapeutic.



Figura I.1. Aspect clinic al unui nou-născut cu anencefalie

- malformații toracice: boala chistică pulmonară congenitală ce cuprinde la rândul ei patru entități (adenomatoza pulmonară chistică, sechestrația pulmonară, emfizemul lobar congenital și chistul bronhogenic) și care poate evolua dramatic imediat după naștere sub forma sindromului de detresă respiratorie a nou-născutului, cazurile găsindu-și rezolvarea în centre chirurgicale specializate și dotate corespunzător (inclusiv ECMO).

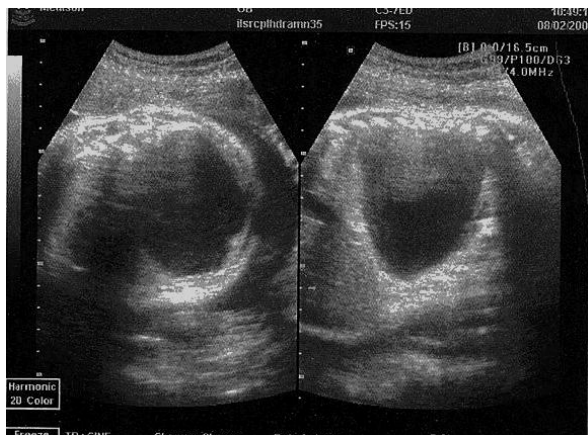


Figura I.2. Aspect ecografic fetal al unei malformații pulmonare chistice

- malformații abdominale: atrezii (duodenale, intestinale), peritonite meconiale. Un capitol aparte îl reprezintă chisturile ovariene care odată diagnosticate ecografic, în perioada intrauterină, pot fi urmărite după naștere și arareori, doar în caz de torsiune, necesită intervenție chirurgicală.



Figura I.3. Aspect ecografic fetal al unei atrezii duodenale

- malformații ale aparatului urinar: rinichi polichistic, displazie multichistică și, mai ales, uropatii obstructive. Dintre toate uropatiile obstructive, cea mai gravă este valva de uretră posterioară. Nu se diagnostichează antenatal obstacolul propriu-zis, dar uretero-hidronefroza bilaterală poate sugera diagnosticul. În această categorie a uropatiilor obstructive mai cităm megaureterul primar obstructiv și hidronefroza prin viciu de joncțiune pielo-ureterală.



Figura I.4. Aspect ecografic fetal al unei extrofii de vezică

- malformații ale peretelui abdominal: laparoshizis, omfalocel, extrofia cloacală.

2. *Rezonanța magnetică nucleară* oferă date suplimentare, dar necesită din păcate sedarea sau chiar paralizia fătului⁽⁹⁾. Neajunsurile au fost înlăturate prin folosirea tehnicilor de scanare ultrarapidă.

În literatură este citat și diagnosticul prenatal al tumorilor (neuroblastom fetal). Dar ar fi și mai ușor de diagnosticat un teratom sacrococcigian^(10,11).



Figura I.5. Aspect clinic al unui nou-născut cu teratom sacrococcigian

TERAPIA FETALĂ

Recunoașterea în perioada prenatală a diferitelor malformații a permis tentativa de corecție a acestora „în utero”. Noua metodă de terapie este încă la început și s-a adresat uropatiilor obstructive, pentru care s-a făcut drenajul minim în amonte de obstacol, hidrocefaliei, prin plasarea unui șunt ventriculo-peritoneal. Unele tentative s-au soldat cu eșecuri (ex. tentativa de corecție prin închiderea „în utero” a defectului din hernia diafragmatică congenitală). Se anticipează totuși, că într-un număr limitat de cazuri, o astfel de chirurgie fetală va putea fi abordată în mod benefic. Se practică fie chirurgie cu uterul deschis (EXIT), fie chirurgie fetală cu instrumentar endoscopic (FETENDO).

Terapia fetală cunoaște o expansiune impresionantă datorită progreselor tehnologiilor, instrumentarului miniaturizat și experienței acumulate în centrele

(e drept, doar câteva în lume) unde se practică⁽¹²⁾.

Există obstacole în asigurarea condițiilor optime pentru practicarea chirurgiei fetale: pericolul complicațiilor legate de sarcină (ruptura prematură a membranelor sau nașterea prematură), complianța variabilă a peretelui uterin, localizări variabile ale placentei, necesitatea practicării gesturilor într-un mediu fluid precum și monitorizarea deficitară a fătului în absența unui acces venos⁽¹³⁾.

Intervențiile de chirurgie fetală trebuie efectuate de către un personal chirurgical bine antrenat în procedeele fetoscopice, constituit într-o echipă pluridisciplinară ce cuprinde obstetrician, neonatolog, chirurg pediatru, anestezist, radiolog, ecografist și surori medicale. Echipa va folosi un echipament adecvat de endoscopie cu trocare, sursă de lumină rece, camere optice, endoscoape de 5 mm cu lentilă înclinată la 30°, alte accesorii, dispozitive pentru ablații de țesuturi cu radiofrecvență, laser^(12,14).

În situația feților depistați cu uropatii obstructive, intervențiile prenatale sunt posibile în cazuri selectate, la care dezvoltarea renală și pulmonară este afectată dar poate fi recuperată. Criteriile de selecție pentru intervenție ar fi: cariotipul fetal, evaluarea parenchimului renal prin ecografie detaliată, evaluarea probelor de urină (recoltate prin puncția vezicii) pentru aprecierea funcției renale⁽¹⁵⁾.

Se plasează un cateter cu un capăt în vezică și un capăt în cavitatea amniotică (șunt vezico-amniotic). Mai mult, s-au citat cazuri în care s-a făcut ablația valvelor de uretră posterioară prin cistoscopie fetală sau, tot în astfel de cazuri, s-a efectuat cistostomie cu laser⁽¹⁶⁾.

La cazurile cu hernie diafragmatică, strategia de tratament are în vedere obstrucția traheală, care va determina expansiunea pulmonului, iar astfel ansele herniate vor fi împinse în abdomen (PLUG strategy)^(17,18).

Pentru a realiza obstrucția traheală se introduce un endoscop adecvat prin peretele abdominal al mamei, prin peretele uterului și se practică intubația traheală a fătului lăsând în porțiunea inițială a traheei un balon care este umflat corespunzător. Ablația balonului de ocluzie traheală se face prin tehnica EXIT (extrautero intrapartum procedure), când fătul este expus din uter, păstrându-se atașul placentar intact⁽¹⁹⁾.

Tehnica EXIT poate fi extinsă și la cazurile cu formațiuni tumorale cervico-faciale gigante, tumori toracice sau mediastinale, obstrucții congenitale

ale căilor aeriene superioare.

Anomalii structurale

În 1966 David Smith a introdus termenul de „dismorfologie” ca fiind preocuparea geneticienilor și neonatologilor în recunoașterea anomaliilor structurale. Unele anomalii sunt ușor de recunoscut și diagnosticul lor nu pune probleme, altele sunt inaparente și necesită mijloace, adesea sofisticate, de diagnostic.

ERORI ÎN MORFOGENEZĂ

Există 3 tipuri majore:

- **Malformația** reprezintă un defect în structura unui organ sau a unei părți din corp datorită unui proces anormal de dezvoltare. Cauzele care pot determina erori în morfogeneză pot fi genetice, teratologice sau de altă natură. Malformațiile pot fi unice sau multiple, când constituie sindroame plurimalformative (sindromul cu anomalii congenitale multiple).

- **Deformația** reprezintă forma sau poziția anormală pe care o dobândește un segment din corp datorită unor factori mecanici ce acționează, de obicei, prenatal. Există cauze extrinseci (anomalii ale uterului) sau cauze intrinseci (oligoamnios), ce pot determina apariția deformațiilor. Rareori, deformațiile pot apare la copil și după naștere (genu varum rahitic).

- **Amputațiile (întreruperile)** se referă la defecte ale unui organ sau segment de trunchi datorate unor cauze vasculare, compresive, ce determină distrucții tisulare (necroze, amputații). La fel, pot exista factori extrinseci (infecții, traumatisme), ce pot determina bride intrauterine care pot acționa ca un garou (maladia amniotică) sau factori intrinseci (accidente vasculare intrauterine).

Bibliografie:

1. Paek B, Goldberg JD, Albanese GT. Prenatal diagnosis. *World J Surg* 2003;17:27-37
2. Platt LD, Feuchtbaum L, Filly RA. The California maternal serum alpha-fetoprotein screening program: the role of ultrasonography in detection of spina bifida. *Am J Obstet Gynecol* 1992;166:1328-9
3. Stringer MD, McKenna KM, Goldstein RB, Filly RA, Adzick NS. Prenatal diagnosis of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1995;30:1258-63
4. Wald NJ, Kennard A, Hackshaw A. Antenatal screening for Down's syndrome. *J Med Screen* 1998;5:110
5. Loft AG. Determination of amniotic fluid acetylcholinesterase activity in the antenatal diagnosis of foetal malformations. The first ten years. *J Clin Chem Clin Biochem* 1990;28:893-911
6. Gluck L, Kulovich MV, Borer RC Jr. Diagnosis of respiratory distress syndrome by amniocentesis. *Am J Obstet Gynecol* 1971;109:440-445
7. Ojomo EO, Coustan DR. Absence of evidence of pulmonary maturity at amniocentesis in term infants of diabetic mothers. *Am J Obstet Gynecol* 1990;163:954-957
8. Mackenzie TC, Adzick NS. Prenatal diagnosis of surgical disease. In Puri P, *Newborn Surgery*, 2nd edition, Arnold, London, 2003;2:15-17
9. Daffos F, Foressier F, Mac Aleese J. Fetal curarization for fetal magnetic resonance imaging. *Prenat Diagn* 1988;8:312-14
10. Ferraro EM, Fakhry I, Aruny JE. Prenatal adrenal neuroblastoma. Case report with review of the literature. *J Ultrasound Med* 1988;7:175-8
11. Westerborg B, Feldstein VA, Sandberg PL, Lopoo JB. Sonographic prognostic factors in fetuses with sacroccygeal teratoma. *J Pediatr Surg* 2000;35:322-5
12. Sydorak RM, Albanese CT. Minimal access techniques for fetal surgery. *World J Surg* 2003;27:95-102
13. Adzick NS, Harrison NS. Fetal surgical therapy. *Lancet* 1999;343:897-902
14. Luks FI, Deprest J, Gilchrist BF. Access techniques in endoscopic fetal surgery. *Eur J Pediatr Surg* 1995;7:131-139
15. Walsh DS, Johnson MP. Fetal interventions for obstructive uropathy. *Semin Perinatol* 1999;23:484-495
16. Quintero RA, Hume P, Smith C. Percutaneous fetal cystoscopy and endoscopic fulguration of posterior urethral valves. *Am J Obstet Gynecol* 1995;172:206-9

17. Difiore JW, Fauza DO, Slavin R. Experimental tracheal ligation reverses the structural and physiological effects of pulmonary hypoplasia in congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 1994;29:248-256
18. Hedrick MH, Estes JM, Sullivan KM. Plug the lung until it grows (PLUG): a new method to treat congenital diaphragmatic hernia in utero. *J Pediatr Surg* 1994;29:612-17
19. Mychaliska GB, Bealer JF, Graf JL. Operating on placental support: the ex utero intrapartum treatment procedure. *J Pediatr Surg* 1997;32:227-30

Capitolul II

ELEMENTE DE PATOLOGIE CHIRURGICALĂ A CAPULUI ȘI GÂTULUI

DESPICĂTURILE LABIO-MAXILO-PALATINE

Definiție

Despicăturile labiale (*cheiloschizis*) și despicăturile palatine (*palatoschizis*) (numite popular “buză de iepure” și “gură de lup”), care pot apărea și împreună sub forma despicăturilor labio-maxilo-palatine, sunt malformații congenitale reprezentate prin diferite tipuri de despicături la nivelul buzei și a maxilarului superior produse prin dezvoltarea facială anormală în cursul gestației – lipsa fuziunii naturale a diverselor structuri labio-maxilare înainte de naștere ⁽¹⁾.

Etiopatogenie

Despicăturile labio-maxilo-palatine reprezintă o malformație frecventă, după unii autori fiind a doua anomalie congenitală ca frecvență, întâlnită la nou-născuții vii și anume 1 caz la 700-800 nou-născuți vii. Se apreciază că despicăturile palatine se întâlnesc cu o frecvență de 1:2.500 în populație. Există o mică variație a incidenței în funcție de regiunile globului. În general se apreciază că 25% din cazuri au doar despicătura buzei, 25% doar despicătura palatului și 50% din cazuri au despicătura completă, labio-maxilo-palatină ^(2,3,4,5). Malformația este invalidantă prin consecințele ei pe multiple planuri: estetic, psihologic, al vorbirii, al nutriției, al patologieilor asociate.

Frecvența anomaliilor anterioare canalului incisiv (despicăturile labiale) pare să fie de 1‰ și să atingă mai mult sexul masculin. Dacă într-o familie există un copil cu această anomalie, riscul pentru apariția celui de al doilea caz este de 4%, iar un părinte cu această anomalie, care are un copil malformat, are un risc de 17% pentru următorul copil. (7)

Disrafiile posterioare ale canalului incisiv (despicăturile palatine) sunt mai rare, 1 la 1.500 de nașteri și interesează mai mult sexul feminin. Riscul pentru cel de al doilea copil este de 2%; el crește la 7% dacă mai există la o rudă și la 15% dacă anomalia o are unul dintre cei doi părinți ⁽⁷⁾.

Cauzele exacte care produc deficiențe în dezvoltare nu sunt perfect cu-

noscute, în special pentru cele externe, deoarece o malformație poate avea mai multe cauze iar o singură cauză poate să producă malformații multiple, diferite. În general, 10% din cauze sunt genetice, 10% externe și 80% din ambele cauze. Ceea ce este important pentru ca malformația să apară este ca factorul cauzal să intervină în perioada critică a organului respectiv, adică în perioada de creștere și diferențiere embrionară, interval socotit a fi între a 15-a și a 60-a zi de la fecundare. Dacă același factor cauzator intervine asupra aceluiași organ în altă perioadă decât cea critică, nu mai este capabil să-i devieze dezvoltarea normală. Acești factori teratogeni pot acționa asupra genotipului (ansamblul materialului moștenit) sau asupra fenotipului (rezultatul interacțiunii genelor cu factorii de mediu) ⁽⁶⁾.

Deși embrionul uman este bine protejat în uter, câțiva agenți de mediu numiți teratogeni pot determina tulburări de dezvoltare. Un factor teratogen este orice agent care poate produce o anomalie congenitală sau care crește incidența unei anomalii în populație (Persaud, 1990).

Un număr sigur de factori teratogeni sunt recunoscuți ca fiind responsabili de malformații cranio-faciale. Cel mai important factor teratogen care determină malformații cranio-faciale și probabil cel mai bine studiat – este *alcoolul*. *Medicamentele*, cum sunt *hidantoina* și *acutanul*, pot de asemenea provoca anomalii cranio-faciale la om, la fel ca și *toluenul*, *tutunul* (Khoury, 1989), *radiațiile ionizante* sau *hipertermia*. S-a constatat de asemenea că și copiii proveniți din mame diabetice au un risc crescut de a prezenta astfel de anomalii cranio-faciale ^(8,9,10). Deși etiologia despicăturilor labiale este în general multifactorială, se știe sigur că anumite medicamente curențe, cuprinzând *fenitoina*, *anti-epileptice*, *vitamina A* și anumiți analogi, în mod particular *isotretinoinul*, produc despicături labiale la animalele de experiență ⁽¹⁰⁾. Despicăturile palatine pot rezulta datorită unei mari varietăți de tulburări congenitale și erori genetice. Cele mai multe din aceste cazuri au o etiologie multifactorială deși a fost descris un sindrom de despicătură palatină legat de cromozomul X. Agenții teratogeni, cum ar fi *fenitoina*, *vitamina A* și anumiți *corticoizi antiinflamatori* (Saxen, 1975; Hill și colaboratorii, 1988) și *methotrexatul* (Milunsky și colaboratorii, 1968), pot de asemenea să inducă apariția unei fante palatine la subiecții sensibili ^(9, 10).

Factorii de mediu, cum sunt infecțiile și drogurile, pot simula condițiile genetice, de exemplu atunci când doi sau mai mulți copii care provin din părinți normali sunt afectați. De aici decurge și principiul: „nu tot ceea ce este familial este genetic”⁽¹¹⁾.

Analiza malformațiilor și anomaliilor asociate despicăturilor labio-maxilo-palatine prezintă un dublu interes: ea permite determinarea originii ansamblului malformativ și dacă despicătura reprezintă un semn predictiv al unor anomalii „ascunse” contemporane sau viitoare. Incidența malformațiilor asociate variază după diverși autori, de la 21% până la 35%, pentru depistarea lor fiind necesar un examen pediatric global inițial^(7, 12, 13).

În cazurile în care despicătura labio-maxilo-palatină face parte dintr-un sindrom ereditar cuprinzând și alte malformații, atunci, la următoarea sarcină, se poate face un diagnostic genetic antenatal pentru a se preveni pe cât posibil nașterea unui copil plurimalformat⁽¹³⁾.

Forme anatomo-clinice

Despicătura labială (*cheiloschizis*) – cunoscută și sub numele de “*buză de iepure*”, poate interesa buza în întregime cu deschiderea narinei. Despicătura labială este mai frecventă la bărbați, un rol în apariția sa având și vârsta mamei. Este datorată lipsei de sudură între mugurele maxilar și nazal medial. Frecvent este unilaterală, de obicei pe partea stângă, dar poate fi și bilaterală. Interesează partea cărnoasă a buzei superioare și mai rar poate interesa și partea osoasă a maxilei între incisiv și canin, uneori ajungând până la canalul nazo-palatin. Poate fi combinată cu despicătura palatului dur. Uneori, o bandă de țesut, numită *banda lui Simonart*, unește cele două segmente ale despicăturii labiale^(14, 15).

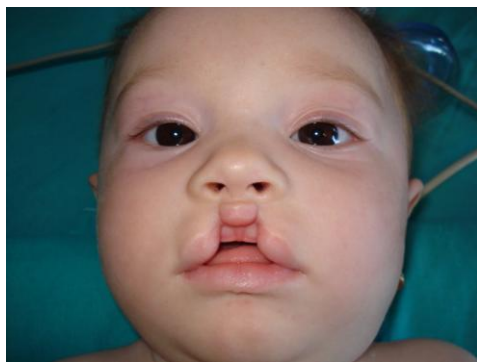


Figura II.1. Despicătura labială simplă bilaterală

Despicătura labio-maxilară (*cheilognatoschizis*) – reprezintă forma în care despicătura labială se asociază cu despicătura totală sau parțială a palatului anterior (primar); ea poate fi uni-sau bilaterală^(14, 15).

Despicăturile velo-palatine (despicăturile palatului posterior-secundar) (*palatoschizis*) pot interesa palatul dur în întregime sau parțial și palatul moale (14, 15).

În despicăturile velo-palatine, vomerul poate fi alipit unei lame palatine, realizând despicătura palatină unilaterală, sau poate să rămână liber, nealipit; în acest caz, despicătura palatină este bilaterală.



Figura II.2. Despicătura labio-maxilo-palatină completă stângă, respectiv bilaterală

Despicătura labio-maxilo-palatină (*cheilognatopalatoschizis*) reprezintă forma anatomo- clinică în care sunt interesate în totalitate buza superioară și palatul dur și moale. Ea poate fi unilaterală sau bilaterală, varianta din urmă numită popular “*gură de lup*”. Această anomalie se prezintă ca o despicătură în formă de Y, separând structurile dezvoltate din mugurii nazali mediali de cele dezvoltate din mugurii maxilari. Prin diviziunea palatului se vede liberă marginea inferioară a septului nazal (14, 15).

Despicătura mediană a buzei superioare (*schizocefalia*) - se datorește lipsei de fuziune a mugurilor nazali mediali și lipsei formării osului intermaxilar. Această malformație este foarte rară și poate reprezenta un simptom patognomonic al sindromului Mohr, sindrom ce se transmite autosomal recesiv. Această anomalie reprezintă de fapt adevărata “*buză de iepure*” (14, 15).

Tratament

Asupra tratamentului despicăturilor labio-maxilo-palatine există în continuare polemici în legătură cu influența malformației asupra creșterii și dezvoltării.

tării feței, efectul negativ al tratamentului și, în primul rând, al celui chirurgical asupra dezvoltării maxilarului superior și vârsta începerii tratamentului chirurgical primar. Lăsând la o parte variatele protocoale de tratament, totuși este general acceptat că tratamentul chirurgical de închidere a despicăturii buzei să se facă între vârsta de 6 săptămâni și 9 luni.

Intervenția chirurgicală de reparare a despicăturii labiale se numește cheiloplastie având drept scop nu numai să se readucă buzei aspectul vecin celui normal pe plan static, dar și un aspect dinamic satisfăcător, ceea ce necesită o refacere minuțioasă a chingii musculare subjacente. Pe de altă parte, forma și dimensiunile orificiilor narinare depind de repararea buzei. De asemenea, trebuie luat în considerare și răsunetul cheiloplastiei asupra creșterii și poziției fragmentelor maxilarului superior.

Imperativele moderne ale unei cheiloplastii sunt următoarele:

- obținerea unei înălțimi simetrice celei de pe partea sănătoasă;
- conservarea întregii lățimi a buzei, fără a se rezeca de la nivelul liniei cutaneo-mucoase;
- conservarea arcului lui Cupidon;
- evitarea oricăror tensiuni anormale, lucru ce se poate obține dacă se respectă imperitivele precedente;
- grație plastiilor utilizate, să se dea buzei o eversiune la nivelul marginii sale libere;
- restabilirea chingii musculare a buzei;
- reconstituirea unui prag narinar simetric celui de pe partea sănătoasă;
- evitarea urmărilor asupra osului alveolar și a maxilarului subjacent ^(16, 17).

Dintre tehnicile de cheiloplastie mai utilizate, menționăm: Millard, Delaire, Onizuka, Bardach, Skoog. După cheiloplastie, ulterior mai pot fi necesare intervenții chirurgicale corectoare, fie la nivelul buzei, fie în special la nivelul nasului.

Despicătura velo-palatină este închisă printr-o intervenție chirurgicală numită uranostafilorafie și care se practică de obicei în cursul primilor 1-2 ani de viață, astfel încât copilul să poată dezvolta o vorbire normală. Uneori se poa-

te utiliza temporar un dispozitiv care să închidă palatul și astfel sugarul să se poată alimenta în condiții bune, până ce se va practica intervenția chirurgicală.

Principiile reparării palatului dur și moale:

- sutura fără tensiune a vâului palatin, cu reconstrucția celor două planuri mucoase, nazal și bucal;
- sutura musculară, considerat timp operator fundamental al reconstrucției (16, 17).

Atunci când există doar o despicătură velară, care interesează numai palatul moale, intervenția chirurgicală se numește velorafie sau veloplastie și se practică la aceeași vârstă ca și uranostafilorafia, realizându-se după aceleași principii.

Dintre tehnicile de uranostafilorafie mai utilizate menționăm: Dieffenbach–von Langenbeck- Axhausen, Furlow, Wardill-Kilner.

În formele complete, labio-maxilo-palatine, intervențiile chirurgicale se practică în aceeași cronologie, la fel ca în formele anatomo-clinice menționate anterior. Există protocoale terapeutice în care însă, tratamentul se începe cu închiderea palatului moale, practicându-se veloplastia precoce, numită astfel deoarece se face la vârsta de 3 luni, ulterior restul intervențiilor practicându-se după cronologia deja menționată.

Prognostic

Deși tratamentul poate se dureze câțiva ani și să necesite mai multe intervenții chirurgicale, majoritatea copiilor cu despicături labio-maxilo-palatine pot să ajungă să aibă un aspect clinic normal, cu o vorbire bună și posibilitatea de a mânca normal. Cu toate progresele medicale însă, unii pacienți pot să rămână în continuare cu probleme de vorbire.

Bibliografie:

1. http://en.wikipedia.org/wiki/Congenital_deformity
2. Briard M.-L., Bonaiti C., Frezal J. – Facteurs épidémiologiques et génétiques des fentes labiales et palatines, *Ann Chir Ped* 1983; Vol 24; n°4-5: 228-230.
3. Cousley R.R., Roberts-Harry D. – An Audit of the Yorkshire Regional Cleft Database, *Journal of Orthodontics*, December 2000; Vol 27; No. 4: 319-322.
4. Bill Shaw, P. Nelson, G. Semb, V. Brattstrom, K. Molsted, B. Prahl-Anderson – The Eurocleft Project 1996 - 2000, <http://books.google.com/books>.
5. The Tennessee Craniofacial Center – www.craniofacialcenter.com/book/Clefts.
6. Dastgiri S., Gilmour W.H., Stone D.H. – Survival of children born with congenital anomalies, *Arch Dis Child* 2003; Vol 88: 391-394.
7. Owens J.R., Jones J.W., Harris F. – Epidemiology of facial clefting, *Arch Dis Child* 1985; Vol 60: 521-524.
8. Gardiner M.R. – The Human Genome Project: the next decade, *Arch Dis Child* 2002; Vol 86: 389-391.
9. Hartridge T., Illing M.H., Sandy J.R. – The Role of Folic Acid in Oral Clefting, *British Journal of Orthodontics* 1999; Vol 26; No. 2: 115-120.
10. Sulik K.K., Johnston M.C., Ambrose L.J., Dorgan D. – Phenytoin (dilatant)-induced cleft lip and palate in A/J mice: a scanning and transmission electron microscopic study, *Anat Rec* 1979; 195(2): 243-55.
11. Wantia N., Rettinger G. – The Current Understanding of Cleft Lip Malformations, *Facial Plastic Surgery* 2002; Vol 18; No 3.
12. Couly G. – Malformations et anomalies associées aux fentes labio-maxillo-palatines, *Ann Chir Pédiatrique* 1983, Vol. 24, No. 4-5: 231-233.
13. De Marco P., Calevo M.G., Moroni A., Arata L., Merello E., Cama A., Finnell R.H., Andreussi L., Capra V. – Polymorphisms in Genes Involved in Folate Metabolism as Risk Factors for NTDs, *Eur J Pediatr Surg* 2001; 11 (Suppl I): 514-517.
14. Andronescu A. – Anatomia dezvoltării omului. Embriologie medicală, Ed. Medicală, 1987.
15. Larsen J.W. – Embryologie humaine, première édition française, DeBOECK Université, Brussels, 1996.

16. Farmand M. - Lip Repair Techniques and Their Influence on the Nose, *Facial Plastic Surg* 2002, Vol. 18, No. 3:155-164.
17. Fèvre M. – Chirurgie infantile et orthopédie, Éditions Médicales Flammarion, Paris, 1967.

FISTULELE ȘI CHISTURILE CONGENITALE ALE GÂTULUI

Există astfel de leziuni ce se dezvoltă în porțiunea laterală a gâtului sau strict pe linia mediană.

Fisturile și chisturile laterale au drept cauză o dezvoltare anormală a aparatului branhial. Sunt cunoscute și sub denumirea de anomalii branhiale și sunt compuse dintr-un grup de anomalii congenitale care își au originea în incompleta obliterare a șanțurilor faringiene în timpul embriogenezei. Apar fistule, chisturi, resturi cartilaginoase, secvențe anormale ale evenimentelor petrecute intrauterin⁽¹⁾.

La embrionul de o lună se formează dedesubtul extremității cefalice, în viitoarea regiune cervicală, o serie de reliefuri numite arcuri branhiale, separate prin șanturi branhiale, mai profunde înspre faringe și mai superficiale înspre tegument. Există cinci arcuri branhiale și patru șanțuri, numai primele două șanțuri fiind incriminate în producerea chisturilor și fistulelor laterale. Fistulele sunt cauzate de persistența șanțurilor iar chisturile sunt enclave de celule ce persistă după închiderea anormală a unui șanț branhial.



Figura II.3. Fistulografie pentru fistulă de arc II branhial

Regiunea laterală a gâtului este locul în care se întâlnesc de predilecție fistulele congenitale, al căror traiect profund poate duce până la faringe. Aceste fistule reprezintă resturi ale șanțului al doilea branhial ce corespunde superficial marginii anterioare a sternocleidomastoidianului, iar profund fosetei Rosenmüller de pe peretele lateral al faringelui și pot fi observate imediat după naștere. Orificiul lor extern este situat pe o distanță variabilă. Există fistulă completă când faringele comunică cu exteriorul așa încât laptele pe care copilul îl înghite se exteriorizează prin orificiul superficial al traiectului fistulos, fistula oarbă externă, când prin orificiul ei se elimină o cantitate mică de lichid incolor și fistula oarbă internă, imposibil de diagnosticat clinic. Uneori traiectul fistulei se infectează, secreția devine purulentă, apar fenomene inflamatorii în jurul orificiului fistulei⁽²⁾.

Tratamentul fistulelor laterale ale gâtului este chirurgical și extirparea traiectului fistulos implică de cele mai multe ori un abord dublu (Broca), pornind de la orificiul superficial, disecția ascensionând până în dreptul originii celor două carotide, unde se practică o a doua incizie la tegument. Ligatura fistulei se realizează în zona de contact cu peretele lateral al faringelui⁽³⁾.

Chisturile laterale ale gâtului sunt localizate cel mai des pe marginea anterioară a sternocleidomastoidianului, rar în regiunea submaxilară, excepțional pe marginea posterioară a mușchiului. Sunt de volum mic, au formă ovalară și evocă originea comună cu fistulele, neaderând la piele și urmând mișcările de deglutiție.

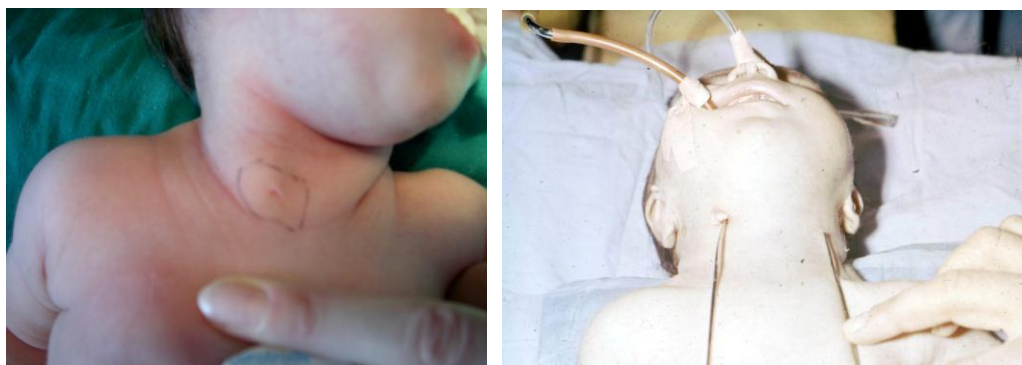


Figura II.4. Aspect clinic de fistulă laterală:
stânga – fistulă unică și dreapta - fistulă dublă

Tratamentul chisturilor de origine branhială este chirurgical și constă în extirpare.

Anomaliile congenitale situate pe linia mediană în regiunea cervicală anterioară sunt cel mai des întâlnite în practica medicală: **chistul de canal tireoglos**, chisturile dermoide, ranula. Chisturile mediane ale gâtului sunt reprezentate în cel mai mare număr de cazuri de chisturile de canal tireoglos. Acestea se formează în săptămâna a doua a vieții intrauterine, întinzându-se de la baza limbii până la locul viitoare glande. Dispare în mod normal în a cincea săptămână de viață intrauterină. Tulburări în obliterarea acestui canal vor determina formarea de chisturi pe traiectul tiroidă-baza limbii, mucoide sau dermoide, ultimile extrem de rare. Chisturile mucoide ale canalului tireoglos au tendința la infectare și la recidivă. Se recunosc cu ușurință datorită caracteristicilor lor: dimensiuni mici, conținut filant, albicios, aderente la corpul osului hioid (traiectul canalului înglobând osul), mobile cu deglutiția. Dacă nu au existat fenomene inflamatorii în antecedente se recomandă scintigrafia tiroidiană pentru a identifica o posibilă tiroidă ectopică⁽³⁾.

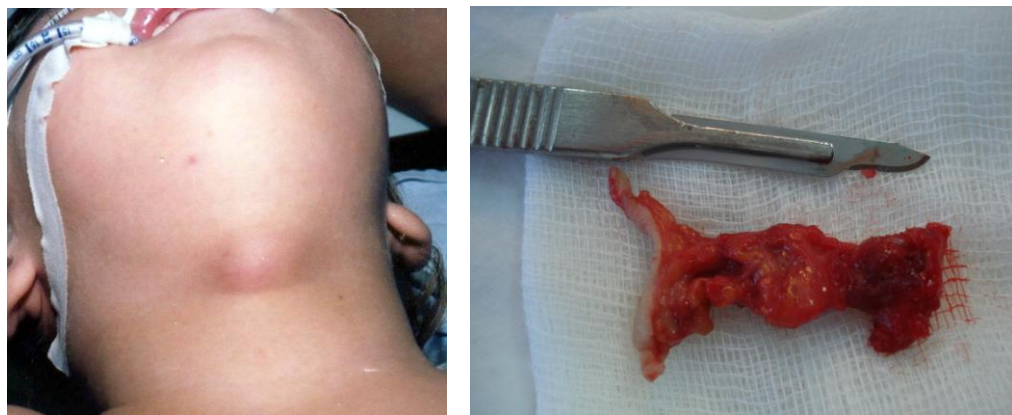


Fig. II.5. Chist de canal tireoglos: aspect clinic și piesă de rezecție

Tratamentul este chirurgical, implicând extirparea chistului în afara pu-seului de supurație. Este obligatorie rezecția corpului hioidului împreună cu traiectul fistulos, până la baza limbii.

Bibliografie:

1. Waldhausen J.H.T. Branchial cleft and arch anomalies in children. Sem. Pediatr.Surg. 2006,15, 64-9
2. Niculescu N, Cohn H, Nastase N. Chirurgie infantila, UMF Iasi, 1973;3:101
3. Fevre M. Chirurgie infantile et orthopedie, Flammarion-Paris 1967;1:227
4. Foley DS, Fallat ME. Thyroglossal duct and other congenital midline cervical anomalies. Sem Pediatr Surg 2006;15:70-74

Capitolul III

PATOLOGIE TORACICĂ

SINDROMUL DE DETRESĂ RESPIRATORIE DE CAUZĂ CHIRURGICALĂ

Sindromul de detresă respiratorie a nou-născutului poate fi produs prin:

- Obstrucția căii aeriene;
- Înlocuirea volumului aerului din plămâni;
- Insuficiența parenchimatoasă pulmonară.

Sindromul de detresă respiratorie este forma de manifestare posibilă a tuturor afecțiunilor-urgență ale aparatului respirator, incluzând dispnee cu polipnee, bătaii ale aripilor nasului, torace balonizat, coaste orizontalizate, febră.

Este imperios necesar a fi cunoscute o serie de aspecte particulare ale respirației copilului:

- Nou-născutul respiră exclusiv pe nas, cu excepția perioadelor când plânge. Abilitatea de a respira pe gură și-o câștigă de-a lungul câtorva luni.
- Inspirul se datorește excursiilor diafragmului, musculatura intercostală și mușchii respiratori accesorii având rol limitat în ventilație. Inspirul poate fi afectat în malformații ale sternului sau întregii cuști toracice, ce pot determina o “respirație paradoxală” ce contribuie și ea la insuficiența respiratorie.
- Căile aeriene sunt mici și flasce (ex. traheomalacia), obturându-se ușor cu mucus sau datorită edemului unei mucoase al cărei corion este extrem de lax. Când copilul are traheomalacie căile aeriene se colabează la presiuni mici.
- Copilul cu dispnee înghite volume mari de aer, își destinde stomacul și intestinalele fiindu-i împietată astfel activitatea diafragmului.

Clasificarea urgențelor respiratorii ale nou-născutului - după (O’Neil JA, Rowe MI, Grosfeld JL, Fonkalsrud EW, Coran AG: Pediatric Surgery. Fifth edition, Mosby 1998):

1. urgențe respiratorii ale căilor superioare:
 - 1.1. micrognația (sindromul Pierre-Robin);
 - 1.2. macroglosia din hipotiroidismul congenital sau din limf-angioamele de limbă;

- 1.3. atrezia choanelor;
- 1.4. tumori sau chisturi tiroidiene, tiroida aberantă (în faringe sau în alte zone ale gâtului);
- 1.5. stenoze ale laringelui sau traheei, obstacole prin membrane, chisturi sau tumori, paralizia corzilor vocale.
2. urgențe respiratorii intratoracice
 - 2.1. atelectazia;
 - 2.2. pneumotoraxul și pneumomediastinul;
 - 2.3. pleurezii și chilotorax;
 - 2.4. malformații congenitale ale pulmonului;
 - 2.5. traheomalacia și bronhomalacia;
 - 2.6. hernia diafragmatică congenitală;
 - 2.7. atrezia esofagiană și fistula eso-traheală;
 - 2.8. anomalii vasculare (persistența canalului arterial);
 - 2.9. tumori și chisturi mediastinale.

Sindromul Pierre-Robin

Este un defect congenital care asociază micrognație, glosoptoză și despicătură palatină. Maxilarul inferior hipoplazic și acțiunea de sucțiune puternică a limbii pot determina “căderea” limbii și ocluzia laringelui cu asfixie secundară. Copilul necesită îngrijiri speciale:

- va fi menținut și alimentat în poziție culcat pe abdomen (prone position);
- uneori este necesar să fie alimentat pe tub naso-gastric sau chiar să-i fie instalată gastrostomie;
- dacă măsurile conservatoare eșuează este necesară menținerea permeabilității căilor aeriene superioare prin traheostomie;
- alte metode chirurgicale (fixarea transfixiantă a limbii, hiomandibulopexia) și-au dovedit ineficiența.

Cu timpul maxilarul inferior se dezvoltă normal și, cu cât crește în vârstă, copilul învață să-și mențină limba într-o anumită poziție care împiedică ocluzia căilor aeriene superioare.

Atrezia choanelor

Este ocluzia completă a orificiilor posterioare. Când este unilaterală poate fi asimptomatică. Ocluzia poate fi membranoasă în 10% din cazuri sau osoasă în 90% din cazuri. Când ocluzia este bilaterală, detresa respiratorie se manifestă printr-o retracție importantă a peretelui toracic în inspir însoțită de un sunet aparte. Copilul ține capul cu gâtul în hiperextensie, fiind evident un efort în actul respirației, iar copilul se alimentează cu dificultate. Diagnosticul se pune prin imposibilitatea trecerii unei sonde prin nas spre faringe. De asemenea, se poate evidenția obstrucția instilându-i copilului, aflat în decubit dorsal, un produs radioopac pe cele două narine.

Tratamentul este o urgență și constă în menținerea permeabilității căilor aeriene prin introducerea unei pipe în gura copilului. Obstacolul membranos sau osos poate fi înlăturat prin excizie transpalatală directă sau poate fi punctționat și lărgit folosind un dilatator Heggar. Pentru a preveni strictura, noul orificiu este dilatat timp de 5 săptămâni cu un tub de material plastic lăsat pe loc.

Atelectazia pulmonară

Căile aeriene ale fătului sunt în mod normal ocupate de un fluid format în pulmoni. Acest fluid se exprimă din trahee și ia parte la formarea lichidului amniotic. La primele tentative de respirație în timpul nașterii, fătul poate inhala lichid amniotic, meconiu sau sânge. Când căile aeriene sunt umplute cu acest fel de conținut, aerarea pulmonului nu se produce.

Atelectazia manifestată prin asfixie perinatală datorată aspirației la naștere poate fi suspectată când are loc o naștere laborioasă și copilul are bradicardie. Sunt predispuși aspirației copiii cu greutate mică la naștere și cei cu scor Apgar mic. Uneori copilul are lichid amniotic sau meconiu în cavitatea bucală sau faringe. Radiografia toracică relevă zone de absență a aerării pulmonului în contrast cu zone de aerare. Atelectazia odată constituită deschide drumul producerii pneumoniei și instalării sepsisului.

Tratamentul este o mare urgență. Se practică aspirație faringiană și intubație oro-traheală. Pe sonda endo-traheală se aspiră în continuare conținut pă-

truns în căile aeriene superioare și se încearcă ventilația. Uneori e necesară chiar bronhoscopia și aspirația resturilor de meconiu ce obstruează bronhiile. Apoi se caută cu ajutorul ventilației asistate să se amelioreze concentrația oxigenului în aerul inspirat, umidifierea lui și apoi menținerea concentrației în oxigen a sângelui arterial la valori de 60-80 mmHg. La măsurile enunțate se pot adăuga tratamentul postural și tapotarea toracelui. Folosită ades în terapia respiratorie, ventilația cu presiune pozitivă trebuie evitată în aceste cazuri datorită riscului pneumotoraxului.

Malformațiile pulmonare

Sunt reprezentate de o varietate largă de anomalii ale pulmonului, unele chistice, altele solide, toate putând cauza sindrom de detresă respiratorie prin hiperinflația sau prin compresiunea parenchimului pulmonar normal sau printr-o infecție secundară. Deși aceste afecțiuni au în comun același spectru patologic, pot fi diferențiate pe baza aspectului clinic și radiologic.

Embriologie:

După separarea de esofag, traheea se bifurcă în regiunea cervicală la embrionul de 4 mm. Traheea și bronhiile coboară spre torace și formează mugurii bronșici de la vârsta de 6 săptămâni. Toți mugurii bronșici sunt prezenți la embrionul de 23 mm. Din a 24-a săptămână de viață toți mugurii bronșici formează alveole. Formarea alveolelor continuă și după naștere (până la 4-8 ani). Agenezia sau hipoplazia unui pulmon tradează o insuficiență de dezvoltare în primele 4 săptămâni. Sechestrația își are originea între a 6-a și a 8-a săptămână de viață, iar chisturile pulmonare mai târziu, în a 24-a săptămână, reprezentând un proces anormal de înmugurire sau o transformare diverticulară a ramurilor bronșice.

Clasificarea malformațiilor congenitale ale pulmonului⁽¹⁾:

1. Chisturi bronhogenice
2. Atrezia bronhică - izolată sau comunicând cu sistemul arterial sau venos (sechestrație intralobară)
3. Malformația adenomatoid-chistică cu chisturi mari (Stocker tip 1) izolată sau comunicând cu sistemul arterial sau venos (sechestrație intralobară)

4. Malformația adenomatoid-chistică cu chisturi mici (Stocker tip 2) izolată sau comunicând cu sistemul arterial sau venos (sechestrație intralobară).

5. Sechestrația extralobară, cu sau fără conexiune cu leziuni ale tractului gastro-intestinal (duplicații digestive)

6. Hiperplazia pulmonară și afecțiuni asociate:

- atrezia laringelui.
- malformația adenomatoid-chistică cu hepatizația pulmonului (Stocker tip 3).
- lobul polialveolar.

7. Emfizemul lobar congenital.

8. Alte leziuni chistice:

- chisturi limfatice (limfangioame chistice)
- chisturi enterice și chisturi mezoteliale.

În general, leziunile chistice pot fi:

- congenitale:

- pulmonare propriu-zise (adenomatoza pulmonară chistică)
- bronhogene

- câștigate, denumite pneumatocele, ce apar în cadrul stafilocociei pleuro-pulmonare.

Acestea pot fi deosebite de chisturile pulmonare congenitale prin faptul că sunt tapetate de un epiteliu de tip respirator, dar pereții vor avea în structură nu fibre musculare netede ci țesut fibros.

Chisturile pulmonare congenitale sunt localizate în interiorul parenchimului pulmonar, pe când chisturile bronhogene sunt plasate paratraheal sau în mediastin și sunt tapetate de un epiteliu columnar pseudostratificat. Peretele conține mușchi neted, țesut elastic și cantități variabile de cartilagiu. Aspectul radiologic al unui chist

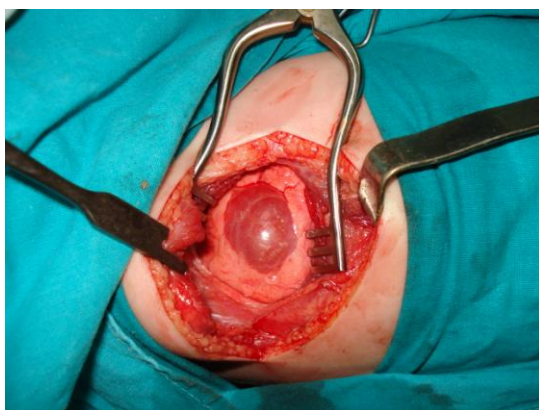


Figura III.1. Chist pulmonar congenital

poate sugera că este unilocular, dar la intervenția chirurgicală se constată că este multilocular.

Adenomatoza pulmonară chistică (APC)⁽²⁾ este o entitate separată diferită de chisturile pulmonare simple, uni sau multiloculare, prin următoarele caracteristici:

- absența cartilagiului bronșic;
- absența glandelor tubulare bronșice;
- prezența epiteliului columnar înalt de tip mucinos;
- supraproducția de structuri bronșice terminale fără diferențiere alveolară;
- creșterea de volum masivă a segmentului (lobului) afectat ce determină compresiunea altor structuri toracice.

Stocker în 1977 a clasificat APC în trei tipuri:

- tipul I comportă chisturi largi cu perete subțire și neted. Actualmente, acest tip reprezintă chistul solitar sau multilocular descris anterior;
- tipul II cuprinde chisturi de dimensiuni mici (mai mici de 1 cm diametru) care se amestecă cu parenchimul pulmonar;
- tipul III constă în leziuni ce ocupă întregul lob sau pulmon și este compus din multiple structuri ce mimează structura bronșiolelor, amestecat cu mase de țesut alveolar tapetate de epiteliu. Mulți copii cu APC tip III sunt prematuri sau au alte malformații asociate. Această formă de APC este uneori considerată o formă de sechestrație pulmonară căci se asociază cu anomalii ale arterelor sistemice. Mai nou, Stocker denumeste boala „malformație pulmonară adenomatoidă”.⁽³⁾

Diagnosticul APC se distribuie în mod egal pe sexe, cuprinzând unul, doi lobi sau tot pulmonul. Se manifestă cu detresă respiratorie, cianoză, deplasarea mediastinului și fenomene de suprainfecție. Aspectul radiologic, cu multiple imagini aeriice, poate preta la confuzie cu hernia diafragmatică congenitală, după cum aspectul chistic unic poate sugera un emfizem lobar congenital, un abces pulmonar sau un chist bronhogen.

Tratamentul este chirurgical și constă în rezecție, lobectomie sau pneumectomie.

Emfizemul lobar congenital este o cauză importantă de detresă respiratorie. Se caracterizează printr-o hiperinflație severă a unui singur lob ce determină atelectazia și compresiunea celorlalți lobi și bascularea mediastinului, hernierea pulmonului afectat depășind linia mediană. Lobul superior stâng este interesat în 47% din cazuri, lobul mijlociu drept în 28%, lobul superior drept în 20%, iar lobi inferiori în 5% din cazuri.⁽⁴⁾

Cauza emfizemului lobar congenital (ELC) este necunoscută dar au fost sugerate ca posibile cauze:⁵

- peretele bronșic cu un suport cartilaginos insuficient;
- mucoasă “în exces”;
- stenoză bronșică;
- dop de mucus;
- compresie bronșică.

Mecanismul de producere plauzibil este cel de “trapă” sau “valvă” în care aerul în inspir pătrunde în teritoriul pulmonar al lobului respectiv iar în inspir nu poate ieși. Cu fiecare inspir se accentuează hiperinflația.

Aspectul clinic: la 1/3 din pacienți se remarcă de la naștere detresă respiratorie (numai în 5% din cazuri simptomele apar mai târziu, după 6 luni). Băieții sunt afectați de două ori mai mult decât fetele. Se constată dispneea progresivă și severă, wheezing, tuse, cianoză, greutate în alimentație. Toracele își mărește volumul de partea afectată, coastele se orizontalizează. La percuție există hipersonoritate, iar la auscultație se constată absența murmurului vezicular de partea afectată.

Imaginea radiologică arată radiotransparența zonei de hiperinflație cu desenul bronhoalveolar întins la periferie. Pulmonul adiacent pare atelectatic iar mediastinul împins de partea sănătoasă. Lobul emfizematos, netratat, va continua să se expandeze comprimând tot mai mult pulmonul adiacent și apoi căile respiratorii, iar copilul se va asfixia.

Diagnosticul diferențial al ELC va fi făcut cu:

- pneumotoraxul;
- leziunile buloase în cadrul stafilocociei pleuro-pulmonare;
- emfizemul malformativ gigant (excepțional întâlnit la vârstă mică);
- adenomatoza pulmonară chistică (boala Ch'in-Tang), în forma microchistică, mai ales în cazul diagnosticului antenatal.⁽⁶⁾

Tratament: cei mai mulți pacienți au o manifestare clinică zgomotoasă și lobectomia în urgență e necesară. Anestezia nu va fi începută până când echipa chirurgicală nu este pregătită pentru toracotomie, iar ventilația cu presiune pozitivă în exces va fi evitată. Odată practicătoracotomia, lobul afectat “iese” în plagă ca un burete și este ușor deosebit de zonele indemne.

Prognosticul este excelent după ce s-a practicat rezecția.



Figura III.2. Emfizem lobar congenital – aspect intraoperator

Sechestrația pulmonară definește afecțiunea în care țesutul pulmonar nu are conexiuni cu arborele bronșic, iar vascularizația îi este asigurată de o arteră sistemică, fiind astfel separată de pulmonul normal (Pryce, 1946)⁽⁷⁾. Sechestrația poate fi extralobară, când nu are conexiune cu pulmonul, și intralobară, când se găsește în interiorul pulmonului.⁽⁸⁾

Sechestrația extralobară implică o dezvoltare aparte a unui țesut pulmonar învelit de propria pleură. Se plasează de obicei în unghiul costodiafragmatic posterior, adiacent esofagului și aortei. Aportul vascular al acestei structuri pulmonare este asigurat de vase din aorta abdominală sau toracică. A fost găsit țesut pulmonar aberant și în abdomen. Sechestrația extralobară este mică și aplatizată, cu o consistență asemănătoare ficatului. Macroscopic nu pot fi identificate bronhiile, dar microscopic se pot întâlni structuri de bronhii terțiare și alveole. Există uneori modificări chistice, dar pentru că nu există comunicare cu pulmonul, nu există inflamație.

Sechestrația intralobară se localizează în interiorul plămânului, cel mai frecvent în segmentul posterobazal al lobului inferior.⁽⁹⁾ În această boală, deși plămânul sechestrat nu are conexiuni cu bronhiile, el poate fi ventilat prin alveolele adiacente. Și aici aportul arterial este asigurat de o arteră sistemică din aorta toracică, abdominală sau dintr-o arteră intercostală. Atunci când aportul arterial este asigurat de un vas din aorta abdominală, vasul străbate porțiunea posterioară a diafragmului și intră în lobul inferior prin ligamentul pulmonar inferior. Drenajul venos al sechestrațiilor, extralobare sau intralobare, se face în atriul stâng, vena azygos sau vena cavă. Sechestrațiile intralobare se pot transforma chistic sau se pot infecta.

Un întreg pulmon poate fi sechestrat, situație în care pulmonul este hipolazic și nu are conectare cu arborele bronșic. În acest caz nu se observă cavitatea pleurală iar aportul arterial este asigurat de vase infradiafragmatice.

Diagnosticul poate fi pus incidental cu ocazia unei radiografii toracice sau apelând la mijloace mai sofisticate de diagnostic (CT, RMN, ultrasonografie Doppler, angiografie). Dacă la început diagnosticul sechestrațiilor pulmonare era absolut întâmplător, cu ocazia autopsiei sau a unei intervenții pentru o eventuală hernie diafragmatică stângă⁽¹⁰⁾, actualmente diagnosticul este evocat prin ultrasonografia uterului gravid.⁽¹¹⁾

Tratamentul este chirurgical. Sechestrația extralobară se excizează și i se ligaturează vasul ce-i asigură aportul arterial. Sechestrația intralobară necesită lobectomie căci este imposibilă excizia doar a țesutului patologic. Atenție deosebită trebuie acordată evidențierii în ligamentul pulmonar inferior a vasului aberant care hrănește sechestrația intralobară.

Agenezia și hipoplazia pulmonară

Agenezia pulmonară constă în absența completă a bronhiilor, parenchimului și vaselor. Hipoplazia constă în grade variate de oprire în dezvoltare a unui pulmon. Se consideră că hernia diafragmatică congenitală posterolaterală este cea mai frecventă cauză de hipoplazie pulmonară. Defectele de dezvoltare a pulmonului se însoțesc de alte anomalii congenitale (anomalii ale cordului și marilor vase, fistula esotraheală, malformații anorectale). Agenezia pulmonară

este compatibilă cu supraviețuirea dar se însoțește de un număr mare de malformații asociate și împreună determină o rată a mortalității de până la 33% în primul an de viață și de până la 50% în primii 5 ani⁽¹²⁾.

Manifestările clinice ale copiilor cu agenezie pulmonară sunt dominate de cianoză și dispnee apărute chiar în perioada neonatală. Examenul fizic poate releva asimetria toracelui, iar dacă agenezia interesează pulmonul drept, zgomoatele cordului se pot percepe în dreapta, iar murmurul vezicular, deși se percepe anterior în dreapta, nu se percepe în axilă.⁽¹³⁾

Diagnosticul se pune cu ajutorul a două explorări: radiografia toracică și angiocardiografia.

Radiografia toracică va releva opacitatea hemitoracelui afectat și bascularea mediastinului de partea bolnavă.

Angiocardiografia este obligatorie la cazurile în care se suspectează o agenezie pulmonară. Absența arterei pulmonare de partea respectivă confirmă absența unui plămân funcțional de aceeași parte. Marea valoare a angiocardiografiei este că evidențiază și celelalte eventuale malformații cardiace. Când există numai hipoplazia plămânului drept există anomalii de drenaj venos spre vena cavă inferioară cu un aport sanguin din vasele sistemice spre plămân. Aspectul acesta lezional este denumit sindromul “iatagan”, căci anomalia venei pulmonare urmează un traiect curb, dându-i marginii drepte a cordului un aspect curb, de iatagan.⁽⁸⁾

Tratamentul copiilor cu agenezie sau hipoplazie pulmonară se adresează defectelor asociate (trahee alungită și torsionată, bronhii obstruate), dar datorită importanței anomaliilor asociate, de obicei prognosticul este sumbru. Hipoplazia pulmonului stâng sau agenezia unui lob se manifestă cu o simptomatologie frustă și se însoțește în mică măsură de alte anomalii. Tratamentul constă în antibioterapia repetată a infecției pulmonare și rezecția lobului hipoplazic atunci când este hrănit de un vas sistemic sau este bronșiectatic.

Pneumotoraxul

Chirurgul pediatru și neonatologul trebuie să se aștepte oricând să diagnosticheze un pacient cu pneumotorax. Pneumotoraxul poate fi primitiv (pri-

mar) datorat invaziei aerului în marea cavitate pleurală, prin efracția unor pneumatocele, sau poate fi spontan, datorat unor alte afecțiuni (traumatism, fibroză chistică).⁽¹⁴⁾

Pneumotoraxul recurent, întâlnit la copilul de vârstă mare, reprezintă un pneumotorax repetat, localizat ipsi sau controlateral. La nou-născut, apariția pneumotoraxului fără etiologie aparentă, este destul de frecventă. Poate apărea ca urmare a resuscitării endotraheale sau barotraumei.⁽¹⁵⁾

Diagnosticul se stabilește clinic (murmur vezicular diminuat sau absent pe partea respectivă) și imagistic (radiografie toracică – prezența aerului în cavitatea pleurală și grade diferite de colaps pulmonar). La nou-născuții cu detresă respiratorie care se ventilează cu presiune pozitivă, în timpul manevrelor de reanimare, ruperea unei alveole sau bronhiole permite aerului să disece țesuturile perivascularare și să pătrundă în spațiul pleural sau în mediastin, dând naștere unui pneumomediastin sau pneumotorax.



Figura III.3. Pneumotorax drept – aspect radiologic

Tratamentul pneumotoraxului la nou-născut se va face în funcție de severitatea simptomelor și semnelor, în funcție de o eventuală compresiune controlaterală ce ar afecta întoarcerea în circulația venoasă. Se va efectua fie doar oxigenoterapie (pneumotoraxul se resoarbe spontan), fie aspirație prin intermediul unui ac adaptat la o seringă de 10-20cc, fie drenaj pleural prin toracotomie minimă (capătul extern al sondei de drenaj va fi plasat sub apă).^(16,17)

Pneumomediastinul are un prognostic negativ. Majoritatea cazurilor pot beneficia de un tratament de așteptare. În alte situații, se poate realiza drenajul colecției aerice.

Pneumatocelele

Sunt leziuni pulmonare chistice, cu un conținut aeric, cu perete subțire, situate intraparenchimatous și care, în mod tipic, apar în asociere cu o pneumonie bacteriană. Numeroase categorii de bacterii determină pneumonii și pneumatocele: stafilococ, streptococ, *H. influenzae*, *Klebsiella*, *E. coli*, *Pseudomonas aeruginosa*. Evoluția afecțiunii este rapidă, astfel încât, în câteva ore, se ajunge de la pneumopatie interstițială la bronhopneumonie pseudolobară și pneumopatie buloasă, cu apariția concomitentă a componentei pleurale (pleurezie purulentă, pneumotorax, piopneumotorax, pneumomediastin). De remarcat că pneumopatia buloasă, cu pneumatocele multiple, suflate, uni sau bilateral, cu evoluție capricioasă, uneori cu bule gigante, nu mai este caracteristică etiologiei stafilococice, putând fi produsă de orice agent etiologic. ⁽¹⁸⁾

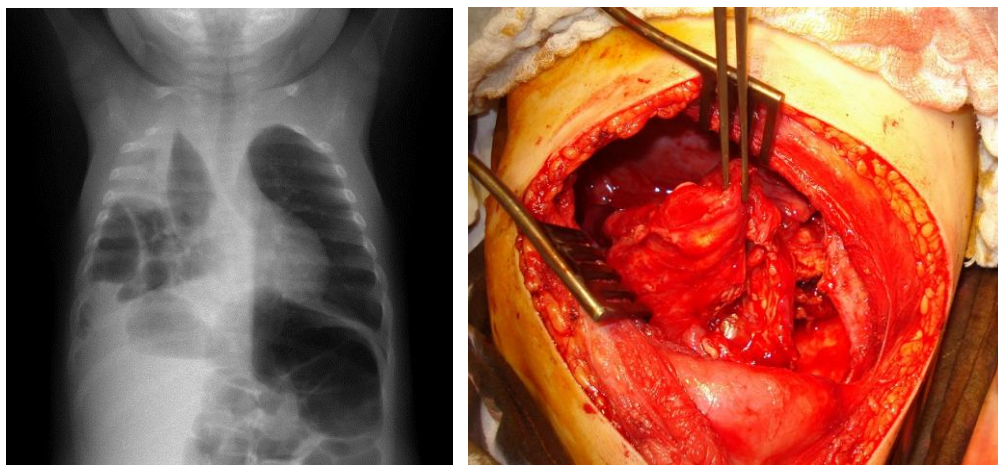


Figura III.4. Supurație pleuro-pulmonară cu pneumatocele:
aspect radiologic, respectiv intraoperator

Tabloul clinic este dominat de sindrom de detresă respiratorie, cu insuficiență respiratorie de tip restrictiv, dar se pot întâlni și semne abdominale (vărsături) sau febră de tip septic.

Diagnosticul este radiologic și se impune deosebirea de hernia diafragmatică congenitală.

Tratamentul pnematocelelor mari, în tensiune, se face adăugând tratamentului general de susținere și antibiotic, un gest chirurgical: toracotomie minimă și drenaj (clasic sau toracosopic).⁽¹⁹⁾ Absolut excepțional este cazul să se intervină laborios, cu toracotomie și decorticare pulmonară.

Chilotoraxul

Este o afecțiune rară, reprezentată de acumularea de lichid limfatic în spațiul pleural, putând fi întâlnit la orice vârstă.⁽²⁰⁾ Apare la nou-născut și copilul mic mult mai frecvent ca la adult.⁽²¹⁾ La nou-născut poate fi de cauză nontraumatică (congenital, spontan, asociat unor sindroame dismorfice) și traumatică (lezarea canalului toracic comun prin traumatism direct sau indirect, inclusiv în cursul chirurgiei cardiace).^(22,23)

Clinic, chilotoraxul se manifestă prin sindrom de detresă respiratorie. Diagnosticul se pune prin analiza lichidului extras din pleură, lichid cu aspect lăptos, ce conține grăsimi totale >400mg/dL și trigliceride >200mg/dL, cu o greutate specifică >1012.⁽¹⁸⁾

Tratamentul chilotoraxului este de obicei conservator și în 80% din cazuri constă în administrarea de trigliceride cu lanț mediu și un simplu drenaj pleural. Dacă producția de chil nu încetează după 3 săptămâni se poate încerca nutriție parenterală totală.⁽²⁴⁾ Dacă măsurile de tratament nonoperator eșuează, există opțiunea chirurgicală, constând în ligaturi etajate ale canalului toracic fie pe calea toracotomiei clasice, fie toracosopic.⁽²⁵⁾ Recent s-a descris tehnica șuntului peritoneal ca soluție la tratamentul chilotoraxului refractar.

Bibliografie:

1. Langston C. New concepts in the pathology of congenital lung malformations. In *Sem Pediatr Surg* 2003;12 :17-37
2. Stocker JT, Maanewell JE, Drake RM. Congenital cystic adenomatoid malformation of the lung : classification and morphologic spectrum. *Human Pathol* 1977;8:155-71
3. Stocker JT. The respiratory tract. In Stocker JT, Jenner LP ed. *Pediatric Pathology*, second edition, Philadelphia, Lippincott-Williams-Wilkins, 2001:445-517
4. Hebra A, Othersen HB, Tagge EP. Bronchopulmonary malformations. In Ashcraft KW ed. *Pediatric Surgery*, New York, WB Saunders, 2000:273-286
5. Al-Bassam A, Al-Rabeeh A, Al-Nassar S et al. Congenital cystic disease of the lung in infants and children (experience with 57 cases). *Eur J Pediatr Surg* 1999;9:364-68
6. Albright EB, Crane JP, Shackelford GD. Renatal diagnosis of bronchogenic cysts. *J Ultrasound Med* 1998;7:90-95
7. Price DM, Sellors TH, Blair LG. Intrapulmonar sequestration of lung associated with an abnormal pulmonary artery. *Brit J Surg* 1947;35:18
8. Sylvester KG, Albanase CT. Bronchopulmonary malformations. In Ashcraft KW, Holcomb GW, Murphy JP (eds). *Pediatric Surgery*, 4th edition, Elsevier Saunders, 2005;21
9. Kamiyoshihara M, Kawashima O, Sakata S et al. Extalobar pulmonary sequestration in the posterior mediastinum. *Scan Cardiovasc J* 2001;35:157-8
10. Lager DJ, Duper KA, Haake GK. Subdiaphragmatic extralobar pulmonary sequestration. *Arch Pathol Lab Med* 1991;115:536-8
11. Lopoo JB, Goldstein RB, Lipshutz GS et al. Fetal pulmonary sequestration: a favorable congenital lung lesion. *Obstet Gynecol* 1999;94:567-71
12. Reynolds M. Congenital malformations of the lung. In Swenson's *Pediatric Surgery*, Appleton Lange, 1999:751
13. Sydorak RM, Hedrick MH, Longaker MT et al. Pathophysiologic patterns in influencing fetal surgery. *World J Surg* 2003;27:45-53
14. Shaw KS, Prasil P, Nauyen TL, Laberg JM. Pediatric spontaneous pneumothorax. *Sem Pediatr Surg* 2003;12:55-61
15. Poenaru D, Yazbeck S, Murphy S. Primary spontaneous pneumothorax in children. *J Pediatr Surg* 1994;29:1183-5
16. Luxk S, Raffensperger J. Sullivan NJ et al. Management of pneumothorax in

- children with chronic pulmonary diseases. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1997;74:834-9
17. Athanassiadi K, Kalavrouziotis G, Loutsidis A et al. Surgical treatment of spontaneous pneumothorax: ten-year experience. *World J Surg* 1998;22:803-6
 18. Michalsky MP, Rodgers B. Acquired lesions of the lung. In Ashcraft KW, Holcomb GW, Murphy JP eds. *Pediatric Surgery*, 4th edition, Elsevier Saunders, 2005:290
 19. Kogutt M, Lutrell C, Pulau F et al. Decompression of pneumatocele in a neonate by percutaneous catheter placement. *Pediatr Radiol* 1999;29:488-9
 20. Kirkland I. Chilo thorax in infancy and childhood. *Arch Dis Child* 1965;40:186-91
 21. Curci MR, Debbins AW. Bilateral chylothorax in a newborn. *J Pediatr Surg* 1980;15:563-5
 22. Vain NE, Swarner OW, Cha CC. Neonatal chylothorax. A report and discussion of nine consecutive cases. *J Pediatr Surg* 1980;15:261-5
 23. Azizkhan RG. Chylothorax and other pleural effusions in neonates. In Puri P, ed. *Newborn Surgery*, 2nd edition, Arnold, 2003:283-93
 24. Ali M, Weber TR, Flemmin RE. Successful use of octreotide in a case of neonatal chylothorax. *J Pediatr Surg* 2003;38:1106-7
 25. Buchan K, Amir-Reza H, Ritchie A. Thoracoscopic thoracic duct ligation for traumatic chylothorax. *Ann Thorac Surg* 2001;72:1366-7

PATOLOGIA CHIRURGICALĂ A ESOFAGULUI

ATREZIA ESOFAGIANĂ

Atrezia esofagiană

Atrezia esofagiană (AE) este afecțiunea emblematică pentru chirurgia pediatrică. Se definește ca fiind absența continuității esofagului cu sau fără comunicare cu calea respiratorie.

Istoricul atreziei esofagiene a fost foarte bine documentat de trei mari chirurgi pediatri: Ashcraft în 1986 ⁽¹⁾, Spitz în 1996 ⁽²⁾ și Myers în 1997 ⁽³⁾.

Durston în 1670 descrie atrezie esofagiană la unul din doi gemeni născuți lipiți unul de altul. Abia după 1850 astfel de gemeni vor fi numiți “sia-mezi”.

Gibson în 1696 descrie prima atrezie esofagiană cu fistulă pe capătul distal.

În 1793, Hunter (părintele chirurgiei moderne, științifice) utilizează gavageul pentru a putea hrăni pacienții care nu pot înghiți alimentele.

În 1821, Martin în Franța face o a doua descriere a atreziei esofagiene cu fistulă esotraheală (FET).

Hirschsprung în 1861 descrie în teza sa un copil născut cu AE.

În 1884, Morell McKenzie scrie un articol intitulat “Malformațiile esofagului”.

În 1840, Thomas Hill a descris primul o asociere malformativă AE + agenezie rectală.

1880: Steele a fost primul care a operat un copil cu AE.

În 1941, Cameron Hight este primul care a operat cu succes AE cu FET.

Embriologia AE

Embriologia AE nu este încă bine înțeleasă. Este greu de explicat apariția diverselor varietăți de AE, cu sau fără fistulă esotraheală, pe baza unui singur mecanism. Aspectul uniform al fiecărei varietăți în parte – de exemplu AE

cu FET pe capătul distal – sugerează că în fiecare caz este responsabil un singur fel de eroare în dezvoltare.

Este mai puțin clar dacă AE cu FET și alte variante comune sunt alternative unei singure modificări embriologice sau rezultatul altora complet diferite.

Calea aerică și esofagul au origine comună. Organogeneza implică două procese – separația și alungirea – și alterările fiecărui proces pot genera anomalii traheoesofagiene.

Incidența

Atrezia esofagiană are o incidență de 1 la 3000 până la 1 la 5000 de nou-născuți vii ⁽⁴⁾. Se consideră că există o preponderență mai mare la sexul masculin, dar nu este perfect dovedit acest lucru și în plus nu e valabil pentru toate variantele de AE ⁽⁵⁾. S-a observat o variație ciclică a incidenței AE fără o legătură sezonieră și s-a sugerat că anomalia ar putea fi generată de un agent infecțios. A fost implicată și thalidomida în producerea AE, la fel ca și progesteronul, singur sau asociat cu estrogeni ⁽⁶⁾. Studii experimentale au evidențiat atrezie esofagiană fără fistulă la descendenți din șoricei cu deficit de riboflavină și fistulă esotraheală la un descendent de șobolan cu deficit de vitamină A, sau anomalii esofagiene induse de folosirea la șobolani de adriamicină, dar răsunetul în patologia umană este neclar ⁽⁷⁾. Se asociază malfuncții traheoesofagiene cu unele deleții cromozomiale sau duplicații în trisomia 18 și 21 ⁽²⁾.

Etiologia atreziei esofagiene este necunoscută iar malformații traheoesofagiene apărute spontan la mamifere nu au fost întâlnite.

Faptul că se asociază cu anomalii vertebrale, anorectale, cardiace, renale și ale extremităților sugerează o tulburare în embriogeneză. Toate aceste anomalii pot rezulta după o agresiune externă asupra organogenezei fătului într-o anumită perioadă critică. Dar probabil cauza ce determină AE izolată este diferită de cauza ce generează AE asociate cu celelalte malformații.

S-au raportat, rar, cazuri familiale. Incidența gemenilor monoziagoți sau dizigoți pare să fie mai mare în familiile cu copii cu AE și FET decât în populația generală ⁽⁶⁾.

Gemenii monoziagoți pot fi afectați amândoi dar de obicei numai unul are AE cu FET sugerând astfel că tulburarea în dezvoltare ca anomalie structurală este mai importantă decât factorul genetic.

Anatomia patologică a atreziei esofagiene

Absența unui segment esofagian este regula. Este vorba de o întrerupere a continuității esofagului în porțiunea corespunzătoare vertebrelor D2-D4. În cele mai multe cazuri, întreruperea esofagului se însoțește de comunicarea cu arborele respirator.

Prima clasificare a anomaliilor esofagiene a fost făcută de Voght în 1929⁽⁸⁾. Cuprinde trei tipuri, ultimul cu trei variante:

- Tipul I, denumit atrezie totală de esofag, relevă situația în care esofagul este reprezentat de un tract fibros (situație absolut excepțională);
- Tipul II, esofagul se termină în fund de sac, fără fistulă;
- Tipul III cuprinde variante cu fistulă după cum urmează:
 - IIIa, cu fistulă esotraheală pe capătul superior al esofagului;
 - IIIb, cu fistulă pe capătul inferior al esofagului;
 - IIIc, cu fistulă pe ambele capete, superior și inferior.

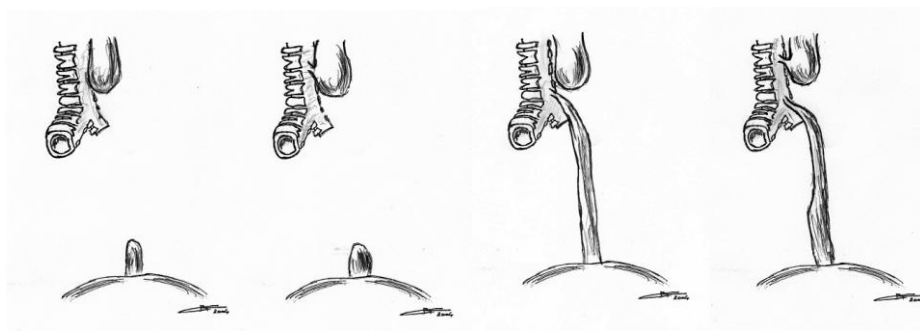


Figura III.5. Atrezie esofagiană – tipuri după clasificarea Ladd (schite O. Bărbuță)

În 1944, William Ladd a propus o schemă similară:

Tipul I: atrezie fără fistulă, considerată excepțională;

Tipul II: atrezie cu fistulă esotraheală pe capătul proximal al esofagului;

Tipul III: atrezie cu comunicarea segmentului inferior cu traheea, carena sau bronhia dreaptă;

Tipul IV: fistule pe ambele capete.

Gross în 1953 a propus și el o clasificare a anomaliilor esofagului, mult asemănătoare⁽⁹⁾.

Clasificarea cea mai detaliată, exhaustivă, îi aparține lui Kluth care descrie 10 tipuri de anomalii traheoesofagiene, fiecare cu numeroase subtipuri, unele reprezentate în literatură de un singur caz ⁽¹⁰⁾.

Situațiile clinice întâlnite cel mai frecvent sunt:

Atrezia esofagiană cu FET pe capătul distal (85-90% din cazurile de AE). Este cunoscută ca atrezie esofagiană tip III Ladd. Esofagul proximal dilatat, cu pereții îngroșați și bine vascularizați se termină aproximativ în dreptul celei de-a treia vertebre dorsale. Între capătul esofagian proximal și trahee poate exista un perete comun, necunoașterea acestei eventualități putând genera fie confuzia cu o fistulă esotraheală pe acest capăt, fie, în cursul disecției, producerea unei plăgi traheale.

Capătul esofagian distal este subțire, vascularizat segmentar, se termină în peretele traheei, în porțiunea ei distală, sau în carenă ori în bronhia dreaptă, printr-o porțiune îngustată denumită “fistulă”. S-au descris aspecte de cordon fibros, rest al unei presupuse fistule esotraheale, numit “ligament restant” ⁽¹¹⁾. Distanța dintre capetele esofagului este uneori de peste 2 cm și acest lucru are o importanță capitală, existând situații când anastomoza directă devine extrem de dificilă. Alteori, cele două capete esofagiene pot avea în comun o punte de musculatură parietală.

Atrezia esofagiana izolată, fără fistulă esotraheală. Denumită și atrezie esofagiană “pură”, este cunoscută ca AE tip I Ladd.

Se caracterizează prin poziția înaltă a capătului esofagian superior, fapt ce determină o distanță mare între capetele esofagului și, pe cale de consecință, anastomoza inițială este ades imposibilă. În rest, caracteristicile celor două capete esofagiene sunt identice ca la tipul descris anterior (capătul superior gros, bine vascularizat și cel inferior, efilat, cu vascularizație precară). Tipul acesta de atrezie se întâlnește în 5-10% din cazurile de AE.

Fistula esotraheală izolată, fără atrezie. Reprezintă o situație rară (5% din cazuri). Este denumită fistulă esotraheală “în H” deși mai corect ar fi să fie numită fistulă “în N”, pentru că are capătul traheal plasat cranial față de capătul esofagian. Traiectul acestui tip de fistulă este foarte scurt, cu un diametru mare, de 2-4 mm. Sediul cel mai frecvent este deasupra inelului toracic și poate fi abordată printr-o incizie cervicală. Este de obicei unică, dar pot exista 2-3 fistule etajate.

Atrezia esofagiană cu fistulă pe ambele capete apare cu o frecvență de 3-5%. După clasificarea Ladd, este de tip IV. Dispoziția elementelor este aproximativ aceeași cu cea din celelalte variante, cu adaosul reprezentat de o fistulă îngustă și scurtă ce face să comunice capătul superior cu traheea.

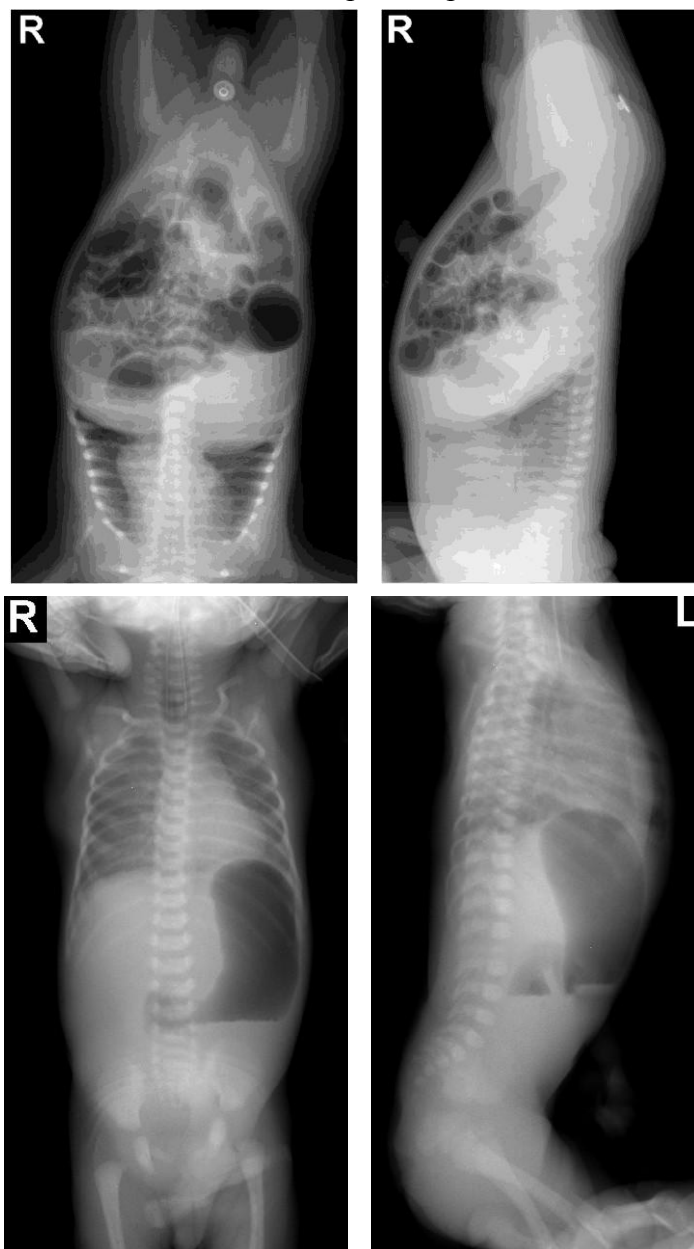


Figura III.6. Asocieri malformative: atrezie esofagiană cu malformație ano-rectală – rândul de sus (invertografie); atrezie esofagiană cu stenoză duodenală – rândul de jos

Atrezia esofagiană cu fistulă pe capătul proximal al esofagului este întâlnită în 1-2% din cazuri. Capătul esofagian proximal, bine reprezentat, este unit de membrana traheală printr-un traiect fistulos scurt și îngust. Distanța între capetele esofagului este de obicei mare.

În ultimile două situații clinice, în care există fistulă pe capătul proximal, există și o zonă de perete comun al esofagului cu membrana traheală în vecinătatea fistulei.

Anomalii asociate

Aproximativ jumătate din cazuri au malformații esofagiene cu anomalii congenitale majore ale altor organe. O mică parte din bolnavi au defecte minore.

Cea mai frecventă cauză de mortalitate sau evoluție postoperatorie dificilă o constituie anomaliile congenitale multiple⁽¹²⁾.

Anomaliile asociate atreziei esofagiene sunt:

Anomalii cardiovasculare, prezente în proporție de 15-30% din cazuri. Alături de greutatea mică la naștere și vârsta gestațională mică, malformațiile cardiace contribuie din plin la creșterea mortalității. Cele mai frecvente anomalii cardiace sunt: persistența ductului arterial, defect septal atrial, arc aortic drept.

Anomalii ale tractului digestiv. Cele mai des întâlnite sunt malformațiile anorectale (oricărui nou-născut i se va cerceta permeabilitatea căii digestive superioare și a orificiului anal!), atrezie intestinală, malrotații, stenoza pilorică^(13,14). Depistarea unei malformații digestive subdiafragmatice este ușoară dacă se asociază unei AE cu fistulă la capătul distal, dar necesită opacifierea cu substanță de contract pe gastrostomie dacă pacientul are AE fără fistulă pe capătul distal.

Anomalii vertebrale, localizate la vertebrele toracice sau lombare⁽¹⁵⁾.

Anomalii ale scheletului și musculaturii (coaste, membre).

Anomalii ale arborelui respirator cuprinzând stenoză traheală, fistulă bronhobiliară, hipoplazie pulmonară, traheomalacia^(16,17). Uneori o stenoză traheală poate fi cauza imposibilității introducerii sondei de intubație.

Anomalii ale aparatului urogenital.

Toate aceste defecte pot fi izolate însă cel mai frecvent se grupează în asocieri malformative, cunoscute sub diverse acronime: VATER, CHARGE, VACTER, VACTERL.

VACTERL asociază anomalii vertebrale, anorectale, cardiace, traheoesofagiene și ale membrelor (limbs).

CHARGE: coloboma, heart (anomalii cardiace), choanal atresia (atrezie choanală), mental retardation (retard mintal), genital hypoplasia (anomalii ale organelor genitale externe), ear anomalies (anomalii ale urechii cu surditate)⁽¹⁸⁾.

Fiziopatologia atreziei esofagiene

După naștere, secrețiile salivare stagnează în fundul de sac esofagian superior, pe care îl umplu și în continuare blochează răspântia aerodigestivă faringiană⁽¹⁹⁾. Dacă pentru copiii cu greutate normală la naștere eliminarea secrețiilor din fundul de sac esofagian nu constituie o problemă în primele 2 zile postnatal, nou-născuții prematur, la care reflexul de tuse este inefficient, vor dezvolta pneumopatii de aspirație.

La 24-48 de ore după naștere și celelalte categorii de nou-născuți vor dezvolta pneumopatie de aspirație, leziunea pulmonară constituindu-se de obicei în lobul superior drept.

În formele de atrezie cu fistulă pe capătul distal, o parte din aerul curent pătrunde prin fistulă în stomac și în restul tubului digestiv, producând distensie abdominală. Distensia gastrică ridică diafragma și influențează negativ mecanica respiratorie.

La nou-născut, cardia este incompetentă, producându-se un reflux din stomac prin fistulă. Sucul gastric acid are acțiune corozivă asupra epitelului alvelor și poate genera astfel pneumopatii⁽¹⁹⁾.

Statusul respirator al pacientului cu AE poate fi compromis de traheomalacie⁽²⁰⁾.

Davies⁽²¹⁾ explică traheomalacia din AE prin presiunea pe care punga esofagiană superioară, plină cu fluid, o exercită în viața intrauterină asupra unei trahei golite de lichid amniotic, evacuat prin fistula esotraheală. Există deseori o deficiență a cartilagiilor traheale și o creștere în lungime a musculaturii transverse a peretelui posterior al traheei. În schimb, nu s-au observat cazuri cu

traheomalacie la pacienții cu AE pură⁽²²⁾.

Atrezia esofagiană este incompatibilă cu viața pentru că nou-născutul nu se poate hrăni.

În cazurile cu AE, cu sau fără fistulă, există o afectare a motilității esofagului datorită probabil afectării inervației vagale a musculaturii, inclusiv prin manevrele de reparare a defectului, când capetele esofagului sunt mobilizate⁽²³⁾. La fel există și anomalii de inervație a traheei în cazurile de AE cu fistulă⁽²⁴⁾.

Manifestări clinice

Clinica atreziei esofagiene a fost descrisă sugestiv de Fufezan și Țepeneu în cartea lor de chirurgie pediatrică în 1996. Semnele clinice la nou-născutul cu AE sunt determinate de imposibilitatea deglutiției și de tulburări respiratorii.



Figura III.7. Nou-născut cu atrezie de esofag – aspect clinic

Semnul caracteristic întâlnit la nou născutul cu AE este hipersalivația. O spumă aerată, ce parcă izvorăște din cavitatea bucală a copilului. Deglutiția este imposibilă și orice tentativă de a “înghiți” aceste secreții determină chinte de tuse și cianoză. Ansamblul acestor tulburări a fost sugestiv explicat de Mallet în formula “nou-născutul cu atrezie de esofag și fistulă esotraheală înghite în trahee și respiră în abdomen”⁽¹⁹⁾.

Respirația pacientului devine tot mai zgomotoasă, apare dispneea și în

formele de atrezie esofagiană cu fistulă se remarcă distensie abdominală. Sunt situații în care dispneea și cianoza sunt impresionante și se impune intubație orotraheală. Orice tentativă de alimentație a copilului determină crize de tuse și cianoză, cu regurgitația lichidului administrat.

Diagnosticul AE

Poate fi realizat în mai multe etape ale vieții pacientului.

Antenatal, prin ecografia uterului gravid, când AE este presupusă prin prezența următoarelor semne:

Polihidramniosul - nu este specific AE, fiind prezent și în atrezia intestinală, malformații anorectale, hernia diafragmatică congenitală.

Absența umbrei stomacului poate fi considerată un semn, cu valabilitate în 56% din cazuri⁽²⁵⁾ și acest lucru poate fi explicat prin faptul că stomacul se umple cu lichid amniotic trecut din trahee în stomac prin fistula esotraheală sau stomacul poate fi ocupat de secreții gastrice.

În ciuda prezenței polihidramniosului, nu rare sunt situațiile în care AE cu fistulă nu este suspionată antenatal.

Diagnosticul antenatal al AE pure este și mai dificil (40% din cazuri). Se consideră că diagnosticul antenatal al AE este un factor de prognostic rău (mulți copii au avut trisomie 18), comparativ cu cazurile care nu fuseseră diagnosticate antenatal⁽²⁵⁾.

La naștere

Oricărui nou-născut trebuie să i se verifice permeabilitatea căii digestive superioare în sala de nașteri.

Astfel, un cateter obișnuit (sondă Nelaton, de exemplu), cu o grosime Ch 6-8 se trece printr-o narină în faringe, esofag, până în stomac. Se știe că sonda a ajuns în stomac dacă după un parcurs de 15-20 cm se poate aspira conținut gastric. În alte situații se pot folosi catetere mai groase (Ch 10-12) care, introduse prin gura copilului, ajung după 15 cm în stomac. Dacă sonda introdusă se oprește ("butează") la aproximativ 8-10 cm de narină sau de arcada gingivală, cu mare probabilitate este vorba de atrezie esofagiană.

Atenție! Există posibilitatea (teoretică) ca sonda să treacă din orofaringe în trahee, apoi în fistula esotraheală și să ajungă în stomac, putând da verdict

fals de normalitate!

Confirmarea parcursului și poziției sondei se face prin examen radiologic. Se execută radiografii simple cervicotoracoabdominale față și profil, pacientul fiind susținut în ortostatism. Imaginile radiologice obținute sunt în funcție de:

- poziția sondei – într-o AE sonda “înrolată” sau nu se oprește la D2-D3 după un parcurs de aproximativ 10 cm de la arcada gingivală.
- felul atreziei esofagiene – dacă atrezia este cu fistulă pe capătul distal. Se remarcă o pneumatizare exagerată a anselor intestinale. Normal, nou-născutul își populează cu aer tubul digestiv progresiv, în aproximativ 24 de ore, pe măsură ce înghite aerul.

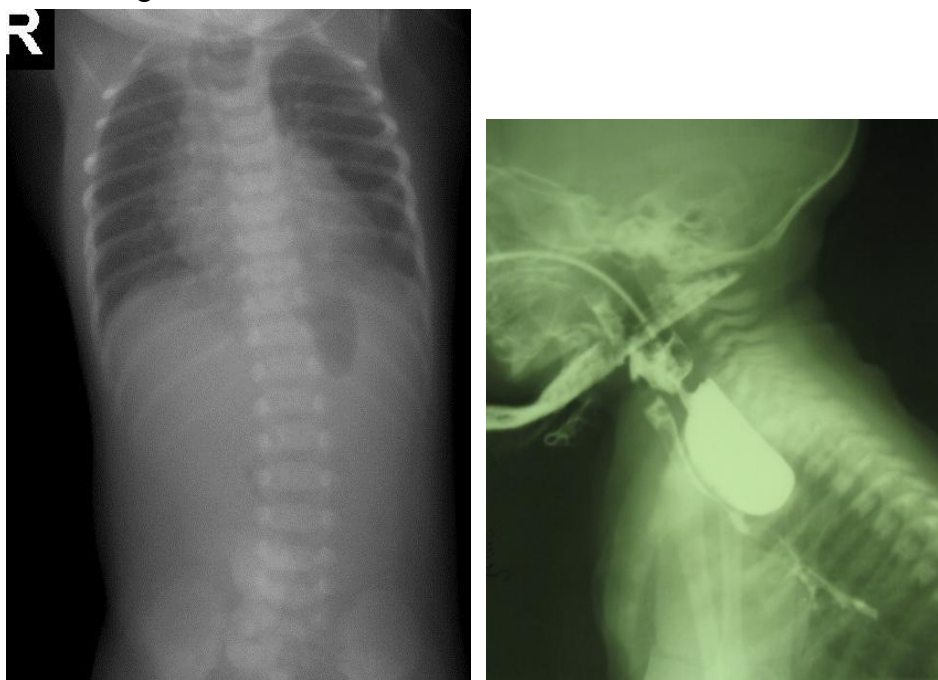


Figura III.8. Atrezie esofagiană – radiografie simplă toraco-abdominală, respectiv cu substanță de contrast (opacifiere a capătului proximal) – substanța de contrast în căile aeriene !!!

- imaginea de anse intestinale pline cu aer la 6 ore de la naștere nu este normală.
- dacă există AE pură (traheea nu comunică în niciun fel cu esofagul distal), abdomenul este opac. În această situație, diagnosticul de AE este ușor de

bănuie.

În situațiile în care pacienții sunt mari prematuri, aerarea nu există întotdeauna, chiar dacă este fistulă pe capătul distal. Chirurgul neavizat poate pune diagnosticul de atrezie esofagiană pură.

Examenul radiologic efectuat cu această ocazie mai poate releva:

- prezența unei pnemopatii de aspirație, de obicei în lobul superior drept;
- prezența altor malformații digestive (atrezie duodenală);
- anomalii vertebrale sau costale.

Examinarea cu substanță de contrast nu este necesară. Mai mult, utilizarea bariului pentru a vizualiza mai bine punga esofagului superior este proscrisă.

În concluzie, diagnosticul atreziei esofagiene este ușor dacă este cunoscută afecțiunea.

Tratamentul AE

Este în exclusivitate chirurgical. Fără o rezolvare chirurgicală nou născutul cu AE va muri prin lipsa aportului și prin pneumopatie de aspirație. Dar rezultatele intervențiilor chirurgicale depind de cunoașterea și recunoașterea bolii, de existența unei infrastructuri medico-chirurgicale pediatrice care să dispună de mijloace adecvate de diagnostic, tratament și supraveghere ulterioară la cel mai înalt nivel.

Condițiile de transport ale nou născutului cu AE:

Considerând că s-a pus diagnosticul de AE unui nou-născut într-o maternitate oarecare, departe de un centru de chirurgie pediatrică, pentru asigurarea transportului pacientului trebuie îndeplinite următoarele condiții:

- sondă esofagiană plasată chiar în fundul de sac esofagian, pentru aspirarea continuă a secrețiilor (o asistentă va însoți bolnavul și va aspira secrețiile cu seringă, din 10 în 10 minute);
- nou-născutul va fi plasat într-un incubator (condiții de normotermie). Pentru a evita hipotermia nou-născutului, se va asigura în incubator o temperatură de 25 grade C;
- oxigenarea și umidifierea aerului din incubator;
- abord venos periferic pentru susținere volemică (se poate folosi doar

ser fiziologic simplu).

Tactica chirurgicală preoperatorie

Este diferită la bolnavul cu AE cu FET față de cel cu AE pură.

AE cu fistula esotraheală

Prima decizie ce trebuie luată este: bolnavul va beneficia sau nu de anastomoză primară? Se consideră că un nou-născut la termen, cu greutate normală la naștere, cu stabilitate hemodinamică, fără anomalii cardiace grave și fără afectare pulmonară semnificativă poate beneficia de tratament chirurgical în urgență constând în ligatura fistulei esotraheale și anastomoză cap la cap a esofagului. Gastrostomia nu este necesară. Pacienții cu greutate normală la naștere, fără alte malformații asociate sau cu anomalii asociate “benigne” în cadrul VACTERL tolerează fără probleme anastomoza primară. Shorter și Filston⁽²⁶⁾ definesc următoarele criterii pentru anastomoza primară:

- auscultație pulmonară normală.
- imagine radiografică pulmonară normală.
- absența malformațiilor cardiace nedefinite.
- presiunea parțială a oxigenului arterial >60 mmHg, în condițiile respirației fără mască sau intubație.

Folosind aceste criterii, autorii au avut succes operator la 20 de copii la care au practicat anastomoza primară.

Există criterii pentru aprecierea riscului operator al bolnavilor cu atrezie esofagiană cunoscute din 1962⁽²⁷⁾. În funcție de greutatea la naștere, prezența unei anomalii cardiace și prezența leziunilor de pneumopatie interstițială, Waterston a descris trei grupe de risc:

- Grupa A: copii cu greutate la naștere mai mare de 2500 de grame și fără anomalii cardiace sau pneumopatie de aspirație;
- Grupa B: copii cu greutate la naștere între 1800 și 2500 de grame și stare generală bună sau greutate >2500g dar cu leziuni moderate de pneumopatie interstițială sau malformații cardiace “moderate”;
- Grupa C: copii cu greutate sub 1800g, cu leziuni pulmonare și malformații cardiace grave.

După 1962, aceste criterii au fost folosite în strategia de tratament ale AE. Astfel, copiii din grupa A au beneficiat de anastomoză primară, cu supraviețuire de 95%, iar cei din grupa C au suferit intervenții chirurgicale stadiale (gastrostomie și esofagostomie cervicală).

După 1990 s-au luat în considerare numai doi factori care ar influența prognosticul AE: greutatea mică la naștere <1500g și anomalii cardiace majore⁽²⁸⁾. A rezultat următoarea clasificare (Spitz):

- Grupa I: greutate la naștere >1500g, fără anomalii cardiace majore;
- Grupa II: greutate la naștere <1500g sau leziuni cardiace majore;
- Grupa III: greutate la naștere <1500g și leziuni cardiace majore.

Folosind aceste criterii, s-a constatat că rata supraviețuirii pentru grupa I a fost de 97%, pentru grupa II 59% iar pentru grupa III 22%⁽²⁹⁾.

În 1993 Poenaru, după un studiu efectuat la Montreal⁽³⁰⁾, a evaluat prognosticul bolnavilor operați pentru AE după următoarele criterii: severitatea disfuncțiilor pulmonare și dependența preoperatorie de ventilator, precum și prezența anomaliilor grave asociate. Datele din literatură susțin superioritatea clasificării Montreal față de cea a lui Waterston⁽³¹⁾.

Copiii cu anomalii cardiace grave, sindrom de detresă respiratorie (cu sau fără legătură cu pneumonia de aspirație) au factori de risc mare și se impune o altă abordare chirurgicală decât anastomoza directă – tratamentul stadial⁽³²⁾.

Pentru bolnavii cu AE și FET, Yagyu⁽³³⁾ a propus ca factor de risc preoperator adăugat celor descriși de Spitz și sindromul de detresă respiratorie. Au mai fost adăugați apoi și s-au stabilit criterii de gravitate în funcție de ei, vârsta la prezentare și sexul.

Tactica operatorie depinde de prezența sau absența fistulei esotraheale și distanța dintre cele două capete ale esofagului.

Înlăturarea fistulei permite o ventilație corectă și previne lezarea epitelului alveolar prin acțiunea sucului gastric. S-au imaginat următoarele procedee chirurgicale:

- toracotomie cu ligatura și secționarea fistulei și gastrostomie, urmată apoi de anastomoză esofagiană la distanță în timp⁽³⁴⁾. I se reproșează acestui

procedeu necesitatea a două toracotomii.

- gastrostomie și plasarea unei cateter cu balon Fogarty pentru a obtura fistula. Cateterul se plasează fie prin laringe-trahee, fie prin stomac⁽³⁵⁾.

Prezența fistulei esotraheale trebuie precizată. Se poate apela la bronhoscopie, care ar trebui să vizualizeze fistula. Chiar dacă bronhoscopia nu găsește fistula, prezența ei trebuie bănuită. Se citează situații când nou-născuții cu abdomen opac la examen radiologic aveau AE cu FET dar fistula era obturată de un dop de mucus⁽³⁶⁾. Pe un studiu de 333 de pacienți cu AE, 34 au avut imagini radiologice de abdomen opac dar numai 24 au avut AE pură, 4 au avut AE cu FET pe capătul proximal iar 5 au avut FET obturată.

Distanța dintre cele două capete ale esofagului. Cu cât aceasta este mai mare, cu atât numărul complicațiilor postoperatorii este mai mare⁽³⁷⁾. Distanța mare între capete se înregistrează în situații în care fistula esofagiană atinge traheea la nivelul carenei. Se poate folosi bronhoscopul pentru a împinge punga superioară și cu ajutorul imaginilor fluoroscopice se poate aprecia reducerea distanței între capetele esofagiene și posibilitatea unei anastomoze directe⁽³⁸⁾. Dacă există distanță mare între capete – mai mult de 2 cm – opiniiem pentru ligatura fistulei și gastrostomie. Se poate tenta un procedeu de alungire a capătului proximal sau aplicarea unor alungiri progresive pe capătul proximal.

Atrezia esofagiană izolată va fi bănuită când, la examenul radiologic, abdomenul este opac. Tactica în aceste cazuri este diferită, din cauza distanței mari dintre capetele esofagiene, ce face anastomoza cap la cap imposibilă. S-au imaginat tehnici de interpoziție de colon sau stomac între capetele esofagului.

Soluția cea mai facilă este plasarea unei sonde de gastrostomie. Există pericolul pentru chirurg de a se afla în fața unei microgastrii⁽³⁹⁾ și atunci simpla introducere a unei sonde Pezzer devine o problemă.

Există tehnici de alungire a capetelor esofagiene. Tehnica Howard⁽⁴⁰⁾ alungește cu bujii capătul proximal, procedeul căpătând o amploare largă⁽⁴¹⁾. Se reproșează acestui procedeu pericolul perforării capătului proximal.

Alte tehnici alungesc capătul proximal prin intermediul unor miotomii

circulare^(42,43,44). Livaditis a imaginat o miotomie circulară pe toată circumferința capătului proximal. Mucoasa rămâne indemnă și se coboară cilindrul muscular ce va fi anastomozat cu capătul distal. Se pot face și miotomii pe câte o semicircumferință de esofag (trei astfel de miotomii etajate). Fiecare miotomie poate câștiga 1 cm în lungime. La locul miotomiei se pot dezvolta diverticuli esofagieni⁽⁴⁵⁾.

Alți autori nu fac niciun gest chirurgical pe capătul proximal. După 6-12 săptămâni capătul proximal “crește”, se alungește și anastomoza directă devine posibilă⁽⁴⁶⁾. În acest timp de așteptare, pacientul va fi îngrijit cu atenție, i se vor aspira permanent secrețiile din capătul esofagian superior.

Dacă tentativele de alungire ale capătului esofagian superior eșuează, se recurge la deschiderea capătului esofagian superior în porțiunea laterală stângă a gâtului, anterior de sternocleidomastoidian (esofagostomie cervicală).

Tehnica anastomozei esofagiene

Instrumentarul este adaptat chirurgiei neonatale. Se folosesc două depărtătoare Finocchietto, ce realizează un câmp operator de aproximativ 12cm² (4 x 3 cm), pense atraumatice, instrumentar fin, lupă chirurgicală, bisturiu/cauter cu hemostază bipolară, fire de sutură atraumatice 5.0 și 6.0.

Poziția bolnavului este în decubit lateral stâng pe masa de operație pediatrică, cu pătură electrică pentru încălzirea pacientului.

Calea de abord este toracotomie laterală dreaptă în spațiul IV intercostal. Teoretic, ar trebui ca acest abord să permită reclinarea înapoi a mușchiului mare dorsal și disocierea fibrelor marelui dințat. În realitate, se secționează cele două planuri musculare până la planul intercostal. Deschiderea toracelui se face în spațiul IV intercostal și acest abord permite o explorare exhaustivă a cavității toracice drepte, ajutate fiind și de suplețea cuștii toracice. Nu este necesară rezecția vreunei coaste!

Actualmente, majoritatea operatorilor sunt partizanii abordului extrapleură pentru evidențierea capetelor esofagului. Pentru a nu leza pleura, se porcește prin a decola prudent din unghiul posterior al inciziei spațiului intercostal, stratul muscular, întâi cranial apoi caudal și anterior, cu tamponul montat. Producerea unei efracții pleurale este neimportantă. Se plasează depărtătorul

autostatic. Pulmonul este deplasat medial cu o valvă protejată cu o compresă umedă.

Progresia spre mediastin se face dinapoi-înainte, primul reper întâlnit fiind croşa venei azygos, vena azygos şi ramurile sale. Croşa ei “ascunde” fistula esotraheală. Deşi ligatura croşei nu este obligatorie, noi o practicăm de rutină, din două motive: deschide calea spre cele două capete esofagiene şi stofa venoasă poate fi folosită ca “patch” al suturii fistulei esofagiene⁽⁴⁷⁾.

Se reperează apoi segmentele esofagiene. Capătul superior este de obicei gros, bine individualizat, fiind reperat cu ajutorul mişcărilor efectuate cu o sondă de către medicul anestezist. Capătul inferior este reperat cu ajutorul nervului vag drept, care, plasat pe flancul drept al traheei, coboară oblic sub croşa venei azygos şi se plasează pe esofagul inferior.

Variaţiile anatomice sunt multe şi importante. Ele merg de la aplazia completă a esofagului până la esofagul aparent normal obstruat de o valvă internă. Se întâmplă uneori să se găsească un chist esofagian intermediar între cele două capete atretice.

Există posibilitatea prezenţei unei croşe aortice la dreapta şi atunci e nevoie de toracotomie stângă. Există anomalii de arcuri aortice cu artera subclaviculară dreaptă retroesofagiană.

Timpii operatori esenţiali sunt: ligatura fistulei esotraheale şi anastomoza capetelor esofagiene.

Ligatura fistulei suprimă comunicarea aerodigestivă. Fistula este voluminoasă şi se deschide în trahee sau în una din bronhii. Permeabilitatea sa poate constitui sursă de dificultăţi în ventilaţie. Se trece transfixiant o ligatură razant cu traheea. Se reperează cu două fire tractoare 4.0 capătul distal al esofagului la 3 mm de ligatura tranfixiantă. Se secţionează fistula şi se cauterizează bontul spre trahee. Dacă nu e reperat capătul esofagian distal, în momentul secţiunii acesta “fuge” spre abdomen, găsirea lui fiind uneori foarte dificilă.

Anastomoza capetelor esofagiene trebuie să fie făcută fără tensiune între capete. Dacă distanţa este mai mare de 2 cm, sutura se va desface. La nevoie se practică miotomii Livaditis pentru alungirea capătului esofagian superior. Oricum, evidenţierea şi pregătirea capătului esofagian superior nu este chiar dificilă. Trebuie avută în vedere permanent posibilitatea existenţei unei fistule esotraheale pe capătul proximal, ce va fi ligaturată transfixiant şi secţionată. De

asemenea, poate exista perete comun între esofagul proximal și peretele membranar al traheei. În această situație, este preferabil să se sacrifice din perețele punții esofagiene, pentru a nu leza peretele membranar al traheei. Dacă întâmplător se lezează traheea, defectul se repară prin sutură simplă cu fir atraumatic nerezorbabil 5.0.

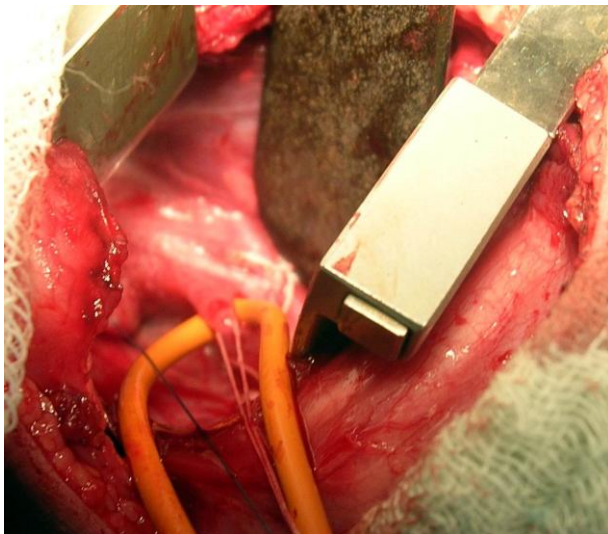


Figura III.9. Atrezie esofagiană cu fistulă distală – aspect intraoperator

Anastomoza este practică cu puncte separate de fir atraumatic nerezorbabil 6.0

Cameron Haight în 1941 a făcut anastomoza telescopând capătul distal în cel proximal. Alți autori^(48,49) practică sutura terminolaterală cu fistula esotraheală ligaturată dar lăsată neseccionată. Potts și Swenson practică sutura în două planuri.

Noi facem anastomoza astfel:

- se fixează două repere în cele două laturi ale suturii capetelor;
- se aplică 2-3 fire de sutură separate pe tranșa posterioară apoi se înnoadă firele de la capete (reperele);
- se trece sonda transanastomotică, multiperforată, până în stomac;
- se aplică alte 2-3 fire de sutură pe tranșa anterioară;
- astfel de sutură asigură etanșeitate și soliditate. Nu este necesară veri-

ficarea etanșeității prin injectarea pe sondă de aer sau substanță colorată. Există studii care arată că anastomoza “cap la cap” (termino-terminală) a extremităților esofagului atretic este cea mai avantajoasă⁽⁵⁰⁾;

- intervenția se termină prin plasarea la locul anastomozei a unui drenaj pleural cu un cateter multiperforat Ch 8. Drenajul va fi aspirativ, cu o presiune negativă de -10 cmH₂O. S-a pus problema dacă acest drenaj în abordul extra-pleural mai este necesar⁽⁵¹⁾.

Gesturi complementare – se lasă pe loc sonda nazogastrică transanastomotică pentru alimentația pacientului.

Anastomoza capetelor esofagiene în cazurile de AE pură, fără tentativă de alungire a capetelor, este imposibilă. Dacă există posibilitate tehnică, se poate apela la bujiile Howard. De obicei, în cazurile de AE pură se plasează gastrostomie și se scoate esofagul proximal în regiunea cervicală (esofagostomie cervicală) iar ulterior, după 6 luni – 1 an se practică esofago-plastie.

Complicațiile anastomozei capetelor esofagiene

➤ Dezunirea anastomozei

Este o complicație redutabilă întâlnită în aproximativ 15% din cazuri pe serii largi⁽⁵²⁾.

Este greu de făcut distincție între dezunirea totală și dezunirea parțială. Semnul capital al dezunirii anastomozei este scurgerea de salivă pe tubul de dren. Dacă abordul operator este transpleural, alt semn al dezunirii este pneumotoraxul.

Dezunirea se produce între prima (12 ore) și a șasea zi de la anastomoză, în medie după trei zile.

Pentru acuratețea diagnosticului, chirurgul va fi tentat să practice opacifierea esofagului, dar această explorare nu aduce date în plus, căci nu există alte cauze de pneumotorax în situația dată.

Cauzele ce favorizează dezunirea anastomozei sunt:

- selectarea greșită a cazurilor – copii cu greutate mică la naștere, status pulmonar afectat, malformații cardiac;

- situații anatomice nefavorabile – distanță mare între capete, cu anastomoză în tensiune;
- calea de abord – cea transpleurală face ca dezunirea să aibă repercusiuni mai grave;
- experiența operatorului – acuratețea gesturilor, durată mai scurtă a intervenției au în mod clar o importanță majoră.

Tratamentul dezunirii anastomozei cuprinde:

- menținerea și supravegherea drenajului pleural;
- sonda tutore esofagiană de calibru mic (Ch 6), multiperforată, până în stomac, menținută cel puțin 10 zile după constatarea dezunirii;
- sondă de aspirație faringiană;
- sondă de gastrostomie și chiar sondă trecută în jejun.

Dezunirea parțială a anastomozei se va vindeca dar cu prețul unei stenoze locale. Separarea completă a capetelor esofagiene necesită reluarea anastomozei dar fenomenele inflamatorii pot compromite sutura. În această situație, se preferă esofagostomie cervicală și gastrostomie⁽⁵³⁾.

➤ *Stenoza la locul anastomozei*

Este o complicație prezentă în 5 până la 50% din cazuri și mai poate fi întâlnită la anastomozele esofagului nativ cu grefonul gastric sau colic în situația esofagoplastiei. Evoluția inelului cicatriceal stenozant este imprevizibilă pentru că el se poate asupliza cu timpul sau se strânge mai mult.

Factorii ce favorizează apariția stenozei sunt:

- tehnica chirurgicală deficitară – anastomoza precară, excentrică, cu decalaj între capete;
- apariția fenomenelor inflamatorii generate de materiale de sutură improprii;
- vascularizația precară pe capătul distal;
- dezunirea anastomozei – se cicatrizează cu prețul unei stenoze;
- refluxul gastroesofagian – factor deloc neglijabil, suc gastric refluat întreținând o iritație cronică, împiedicând asuplizarea țesutului cicatriceal.

Diagnosticul unei stenoze la locul anastomozei poate fi evocat când su-

garul, după 3 luni de la intervenție, începe să refuze biberonul, prezintă repetate pusee de pneumopatie acută. Certitudinea o dă examenul radiologic, tranzitul cu substanță de contrast evidențiind diferența de calibru între cele două porțiuni ale esofagului, cu un defileu excentric și tortuos.

Endoscopia este un mijloc excelent de diagnostic și supraveghere a evoluției stenozei. Este necesar un echipament adecvat.

Tratamentul stenozei anastomozei

Modalitățile terapeutice sunt variate și mai mult sau mai puțin agresive.

Dilatațiile

-anterograde – folosesc un endoscop rigid, introdus pe cale orală și care folosește un fir ghid trecut dincolo de stenoză în stomac, pe acesta introducându-se sonda dilatatoare Sovany de calibru adecvat (dimensiunile esofagului sunt identice cu cele ale policelui pacientului). Este imperativ ca gestul trecerii dilatatoarelor să fie blând și să nu determine sângerare. Plaga ocazională va fi la originea unei noi retracții cicatriceale.

-retrograde – se trece cu un endoscop prin orificiul de gastrostomie în stomac, apoi în esofag și cu un fir ghid se fac dilatații cu bujii, de jos în sus.

-cu sonde cu balonaș – sunt la fel de eficace⁽⁵⁴⁾.

Toate tehnicile de dilatații necesită reluarea procedurilor la intervale variabile. Pot genera complicații cum ar fi perforațiile esofagiene cu mediastinită în 0,5% din cazuri.

Reluarea chirurgicală a anastomozei

Este uneori necesară și anume când ședințele de dilatații nu au dat rezultate sau când stenozele nu pot fi dilatate, având traiect tortuos (sunt infrancizabile).

În unele situații, o simplă plastie de lărgire a anastomozei este suficientă, în alte situații este necesară rezecția zonei de stenoză cu anastomoză termino-terminală a capetelor. Gestul nu este facil pentru că există o multitudine de aderențe locale și noua anastomoză poate, la rândul ei, să necesite dilatații ulterioare.

În situații extreme (am avut două astfel de cazuri) chirurgul este nevoit să renunțe la esofagul nativ și să practice o plastie esofagiană de substituție cu

colon sau stomac.

➤ ***Fistulele esotraheale reziduale***

Complicația apare în două situații: prin repermeabilizarea fistulei de pe capătul distal ce a fost suturată inițial și prin neobservarea la intervenția principes a unei fistule pe capătul proximal al esofagului.

Incidența recurenței fistulei esotraheale este de 5-10%⁽⁵⁵⁾.

Aspectul clinic este dominat de fenomene respiratorii (accese de tuse, dispnee, cianoză) care survin în timpul alimentării copilului. Se mai poate observa un meteorism abdominal impresionant ca și repetate pusee de pneumopatie⁽⁵⁶⁾.

Diagnostic – în fața unei simptomatologii destul de neclare care ar putea sugera și o stenoză esofagiană, și un reflux gastroesofagian, și o traheomalacie, se poate face apel la:

Tranzitul esofagian cu substanță de contrast administrată cu biberonul. Progresia produsului de contrast va fi urmărită, pacientul aflat în decubit lateral drept, și poate evidenția calea falsă (rar) sau opacifierea arborelui traheobronșic.

Examenle endoscopice sunt delicat de realizat și necesită anestezie generală. Se pot executa esofagoscopii și bronhoscopii cu instrumentar pediatric. Esofagoscopia permite vizualizarea unor repliuri mucoase, cu aspect inflamator pe peretele anterolateral al esofagului care să sugereze locul unei fistule. Bronhoscopia poate vizualiza orificiul fistulei, ce poate fi cateterizat la rândul său. Are acuratețe în 100% din cazuri⁽⁵⁷⁾.

Tratamentul este chirurgical și se impune odată ce s-a clarificat diagnosticul.

Dacă există recidivă a fistulei esotraheale, se va relua toracotomia dreaptă, se va aborda pe cale transpleurală locul anastomozei și al fistulei. După identificarea fistulei, se ligaturează și se secționează între ligaturi transfixiante, pentru a nu mai permite o nouă repermeabilizare (posibilă având în vedere apropierea celor două bonturi după ligatură). Se plasează un lambou din pericard sau musculatură intercostală.

În același timp operator se poate repara o stenoză esofagiană asociată,

permițând astfel să se evite juxtapunerea unei suturi esofagiene și traheale.

Când este vorba de o fistulă esotraheală pe capătul proximal, nerecunoscută inițial, aceasta se poate ligatura și secționa prin abord cervical drept, asemenea fistulei traheoesofagiene izolate.

Chiar dacă operatorul interpune sistematic, la intervenția inițială, între capetele secționate și ligaturate ale fistulei, țesut pleural, lambou din pericard, lambou muscular sau umple spațiul cu fibrin ca un adeziv^(58,59), apariția fistulei esotraheale secundare depinde de:

- dezunirea anastomozei;
- stenoza la anastomoză;
- statusul nutrițional al pacientului.

➤ *Refluxul gastroesofagian*

Dacă în tratamentul atreziei esofagiene mortalitatea este legată de prezența malformațiilor asociate, evoluția pe termen lung este în raport cu persistența unui reflux gastroesofagian (RGE). Acesta expune copilul unei patologii respiratorii cu caracter cronic, unei esofagite care la rândul ei se poate complica cu o stenoză.

Cercetarea prezenței RGE după anastomoza esofagiană trebuie făcută sistematic.

Cauzele RGE sunt multiple:

- tensiunea excesivă pe anastomoza esofagiană care ar ascensiona capătul esofagian inferior și competența cardiei ar fi modificată⁽⁶³⁾. Curios este că se înregistrează RGE și la copiii a căror anastomoză nu s-a făcut sub tensiune;
- prezența gastrostomiei ca factor favorizant al refluxului^(60,61);
- lezarea intraoperatorie a nervilor vagi; studiile experimentale pe animale sunt totuși discordante. RGE apare la animal după secțiunea nervilor vagi bilateral, în regiunea cervical;
- anomalie congenitală de inervație a esofagului a fost incriminată în 1986 de Nakazato⁽²⁴⁾. Ar exista o diminuare a țesutului neural, cu o rețea laxă de plexuri cu prelungiri îngroșate. Aceste leziuni predomină la nivelul esofagului distal și în regiunea fundusului gastric;

- dispneea expiratorie întâlnită la cazurile cu anomalii traheobronșice ar favoriza RGE prin creșterea presiunii abdominale expiratorii;
- factorii iatrogeni cum ar fi intubația orotraheală prelungită care ar genera stenoza traheală secundară și care agravează un reflux preexistent.

Diagnosticul RGE după anastomoza esofagiană

Chiar în absența unor semne clinice, un pacient cu AE operată trebuie evaluat clinic, radiologic și endoscopic periodic, la 6 luni, până la vârsta de 4-5 ani.

Semnele clinice sunt:

- de natură digestivă: regurgitații, vărsături, falimentul creșterii, hemoragii digestive, blocaje cu corpi străini alimentari.
- de natură respiratorie: pneumopatii recidivante, tuse chinuitoare, episoade de “cale falsă” în timpul alimentării, crize de apnee cu cianoză, bradicardie cu stop cardiac, chiar moarte subită⁽⁶³⁾.
- existența unei stenoze la anastomoză trebuie să determine cercetarea unui RGE ce ar determina și întreține stenoza⁽⁶⁴⁾.

Examenelor paraclinice constau în:

- explorări ale esofagului;
- endoscopie esofagiană – este sistematică. Se realizează sub anestezie generală. Dă date despre lumenul esofagian, starea anastomozei esofagiene, beața cardiei. O esofagită peptică poate fi benignă, cu aspect cataral al mucoasei esofagului sau gravă, când aspectul mucoasei este hemoragic. Se poate evidenția o stenoza peptică;
- tranzitul esofagian și gastric cu substanță de contrast, la care se poate adăuga radiocinematografia. Este precizată morfologia esofagului, starea joncțiunii esogastrice și gradul refluxului, prezența unor hernii hiatale;
- pH-metria esofagiană - este tehnica de referință (“gold standard”) în diagnosticul RGE, inclusiv la bolnavii operați, cu anastomoză esofagiană⁽⁶⁵⁾;
- scintigrafia esofagiană cu Tc⁹⁹ – obiectivează refluxul și precizează existența afectării respiratorii (aspirație);
- manometria esofagiană – oferă date despre poziția sfincterului inferior

al esofagului, tonusul acestui sfincter și motricitatea corpului esofagului⁽⁶⁶⁾;

- explorări respiratorii – sunt reprezentate de radiografie toracică și bronhoscopie. Ele pot evidenția o fistulă esotraheală reziduală.

Evoluția RGE

În jumătate din cazuri, evoluția refluxului va fi favorabilă, cu tratament medical (modificarea alimentației, medicație prokinetică, antiacidă, postura). Este cazul RGE intermitent, nenociv, care dispare spontan sau când copilul câștigă stațiunea bipedă. Pacientul trebuie supravegheat riguros și controlat endoscopic la vârsta de 6 luni, 1 an, 2 și 3 ani.

Tratamentul chirurgical al RGE

Este necesar în cealaltă jumătate din cazuri și anume în situațiile în care tratamentul medical a eșuat, când persistă o anastomoză strânsă ce nu răspunde la dilatații sau în cazurile când persistă semnele clinice respiratorii (rare, recidivante).

Vârsta la care se intervine este dictată de intensitatea tulburărilor esofagiene și respiratorii.

Intervenția chirurgicală pe care autorul o preferă este operația Nissen – pe cale de abord abdominală, se reface lungimea esofagului abdominal, se apropie pilierii diafragmului și se prepară un dispozitiv antireflux sub forma unui manșon din marea tuberozitate gastrică.

Mecanismul antireflux cu hemivalvă este mai eficient decât cel care folosește valva (manșonul)⁽⁶⁷⁾. Procedeu Collis-Nissen⁽⁶⁸⁾ este o opțiune utilă în cazurile necesitând o alungire a porțiunii intraabdominale a esofagului, combinată cu un control al RGE.

Diskinezia esofagiană după anastomoza pentru atrezie

S-a constatat că atunci când actul chirurgical permite refacerea continuității esofagiene, nu se reușește și câștigarea unei funcții normale a esofagului.

Studiile radiocinematografice, manometrice și pH-metria esofagiană au permis evidențierea tulburărilor de motilitate ale esofagului.

Clinic s-au constatat repetate accese de disfagie, regurgitații, pneumopatii de aspirație, blocaje alimentare (alimente oprite de-a lungul esofagului) și

acestea în afara oricărei stenoze anastomotice sau a unui reflux gastroesofagian. Este interesant de notat că aceste tulburări pot apărea la distanță de actul chirurgical.

Dismotilitatea esofagiană există, apare predominant în zona mijlocie a esofagului și se manifestă cu intensitate variabilă.

Atunci când interesează sfincterul inferior al esofagului, de o manieră mai puțin constantă, aceste tulburări pot fi rezultatul unei diseccții traumatizante, agresive a esofagului. Se impune deci o chirurgie cu gesturi blânde, precise și o diseccție strict limitată de o manieră care să limiteze riscul alterării motricității esofagului sau să favorizeze apariția RGE postoperator⁽²³⁾.

Rezultatele tratamentului chirurgical în atreziile esofagiene

Astăzi, nou-născutul cu atrezie esofagiană și fistulă esotraheală ce cântărește mai mult de 1500g, nu are anomalii congenitale grave care să îi pericliteze viața, nu are anomalii cromozomiale majore, nu are leziuni pulmonare majore decelate preoperator, are 100% șanse de succes operator și supraviețuire^(5,69).

Doar anomaliile cardiace majore, anomaliile cromozomiale grave și complicațiile pulmonare importante mai pot influența decisiv evoluția nou-născuților cu atrezie esofagiană. Prematurul și nou-născutul cu greutate mică la naștere au acum prognostic favorabil. Mai mult, pentru nou-născutul cu greutate foarte mică la naștere (sub 1500g), mortalitatea a scăzut de la 100% în anii '50 la 16%⁽⁷⁰⁾.

Bibliografie:

1. Ashcraft KW, Holder TM. The story of esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. *Surgery* 1986;65:332
2. Spitz L. Esophageal atresia: past, present and future. *J Pediatr Surg* 1996;31:19-25
3. Myers NA. The history of esophageal surgery: pediatric aspects. *Pediatr Surg Int* 1997;12:101-7
4. De Lorimer AA, Harrison MR. Esophageal atresia. *World J Surg* 1985;9:250-7
5. Filston HC, Shorter NA. Esophageal atresia and tracheoesophageal malformation în Ashcraft KW, *Pediatric Surgery*, third edition, WB Saunders Company, 2000;27:348-69
6. Germen JC, Mahaur GH, Woolley MM. The twin with esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1979;14:432-5
7. Diaz-Pardo JA, Baoquan Q, Navarro C. A new rodent experimental model of esophageal atresia and tracheoesophageal fistula: preliminary report. *J Pediatr Surg* 1996;31:448-50
8. Fevre M. *Chirurgie infantile et orthopedique*, ed. Flammarion 1967:300
9. Gross RE. *The surgery of infancy and childhood*. WB Saunders 1953
10. Kluth D. Atlas of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1976;11:909-19
11. Lambrecht W, Kluth D. Esophageal atresia: a new anatomic variant with gasless abdomen. *J Pediatr Surg* 1994;29:564-565
12. Ein SH, Shandling D, Wesson D et all. Esophageal atresia with distal tracheoesophageal fistula: associated anomalies and prognosis în the 1980s. *J Pediatr Surg* 1989;24:1055-9
13. Boston VE, Vagget J. The unusual case of tracheoesophageal fistula and esophageal atresia complicated by malrotation and partial duodenal diaphragm. *J Pediatr Surg* 1975;10:835
14. Glasson MJ, Bandrevics V, Cohen DH. Hypertrophic pyloric stenosis complicating esophageal atresia. *Surgery* 1973;74:530
15. Band-Taylor W, Starer F, Atwell JD. Vertebral anomalies associated with esophageal atresia and tracheoesophageal fistula with reference to the initial operative mortality. *J Pediatr Surg* 1973;8:9
16. Kalayoglu M, Olcay I. Congenital bronchobiliar fistula associated with esophageal atresia of the esophagus and tracheoesophageal fistula. *J Pediatr Surg* 1976;11:463
17. Yeung GK, Spitz L, Brereton RJ et all. Congenital esophageal stenosis due to

- tracheobronchial remnants: a rare but important association with esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1992;27:852-5
18. Bankier A, Brody J, Myers NA. Epidemiology and genetics în Beasley SW, Myers NA, Auldist AW, Oesophageal Atresia, London Chapman and Hall, 1991
 19. Fufezan V, Tepeneu P. Chirurgie pediatrică, ed. Amocord 1996
 20. Beasley SW. Influence of anatomy and physiology on the management of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1991;27:53-61
 21. Davies MRQ, Cywes S. The flaccid trachea and tracheoesophageal congenital anomalies. *J Pediatr Surg* 1978;13:363-7
 22. Rideout DT, Hayashi AH, Gillis DA et al. The absence of clinically significant tracheomalacia in patients having esophageal atresia without tracheoesophageal fistula. *J Pediatr Surg* 1991;26:1303-5
 23. Shono T, Suita S, Arima T et al. Motility function of the esophagus before primary anastomosis in esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1993;28:673-6
 24. Nakazato Y, Wells TR, Landing BN. Abnormal tracheal innervation in patients with esophageal atresia and tracheoesophageal fistula: study of the intrinsic tracheal nerve plexuses by microdissection technique. *J Pediatr Surg* 1986;21:838-44
 25. Stringer MD, McKenna KM, Goldstein RB et al. Prenatal diagnosis of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1995;30:1258-63
 26. Filston HC, Shorter NA. Esophageal atresia and tracheoesophageal malformations in Ashcraft's Pediatric Surgery 3rd edition, WB Saunders 2000;27:348.
 27. Waterston DJ, Bonham Carter RE, Aberdeen E. Oesophageal atresia: Tracheoesophageal fistula. *Lancet* 1962;1:819-22
 28. Spitz L, Kiely EM, Morecroft JA et al. Oesophageal atresia: at-risk groups for the 1990's. *J Pediatr Surg* 1994;29:723-5
 29. Okada A, Usui N, Inoue M et al. Esophageal atresia in Osaka. A review of 39 years experience. *J Pediatr Surg* 1997;32:1570-4
 30. Poenaru D, Laberge JM, Neilson IR et al. A new prognostic classification for esophageal atresia. *Surgery* 1993;113:426-32
 31. Teich S, Barton DP, Ginn-Rease ME. Prognostic classification for esophageal atresia and tracheoesophageal fistula: Waterston versus Montreal. *J Pediatr Surg* 1997;32:1075-80
 32. Alexander F, Johanninqmon J, Mankin LW. Staged repair improves outcome of high-risk premature infants with esophageal atresia and tracheoesophageal

- fistula. *J Pediatr Surg* 1994;28:151-4
33. Yagyu M, Gilter H, Richter B, Boos D. Esophageal atresia in Bremen, Germany: evaluation of preoperative risk classification in esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 2000;35:584-7
 34. Verma RK, Nath SS, Sinha GK. Retrospective study of esophageal atresia with tracheoesophageal fistula – three years experience. *Indian J Anaesth* 2003;47(2):111-5
 35. Filston HC, Chitwood WR jr, Schkolne B et al. The Fogarty balloon catheter as an aid to management of the infant with esophageal atresia and tracheoesophageal fistula complicated by severe RDS or pneumonia. *J Pediatr Surg* 1982;17:149-51
 36. Goh DW, Brereton RJ, Spitz L. Esophageal atresia with obstructed tracheoesophageal fistula and gasless abdomen. *J Pediatr Surg* 1991;26:160-2
 37. McKinnon LJ, Kosloske AM. Prediction and prevention of anastomotic complications of esophageal atresia and tracheoesophageal fistula. *J Pediatr Surg* 1990;25:778-81
 38. Chan KL, Saing H. Combined flexible endoscopy and fluoroscopy in the assesment of the gap between the two esophageal pouches in esophageal atresia without fistula. *J Pediatr Surg* 1995;30:668-70
 39. Moulton SL, Bouvet M, Lynch FP. Congenital microgastria in a premature infant. *J Pediatr Surg* 1992;28:1594-5
 40. Howard R, Myers NA. Esophageal atresia: a technique for elongating the upper pouch. *Surgery* 1965;58:725-7
 41. Wooley MM, Leix F, Johnston PW. Esophageal atresia types A and B. Upper pouch elongation and delayed anastomotic reconstruction. *J Pediatr Surg* 1969;4:148-53
 42. Puri P, Bloke N, O'Donnell B et al. Delayed primary anastomosis following spontaneous growth of esophageal segments in esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1981;16:180-3
 43. Livaditis A. Esophageal atresia: a method of overbridging large segmental gap. *Z. Kinderchr* 1973;13:298-306
 44. Eraklis AJ, Rossello PJ, Ballantine TUN. Circular esophagomyotomy of upper pouch in primary repair of long-segment esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1976;11:709-12
 45. Takada Y, Kent G, Filler RM. Circular myotomy and esophageal length and safe esophageal anastomosis. An experimental study. *J Pediatr Surg* 1981;16:343-8

46. Otte JB, Gianello P, Wesse FX. Diverticulum formation after circular myotomy for esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1984;19:68-71
47. Kosloske AM. Azygos flaps technique for reinforcement of esophageal closure. *J Pediatr Surg* 1990;25:793-4
48. Ty R, Brunet C, Beardmore HE. A variation in the operative technique for the treatment of esophageal atresia with tracheoesophageal fistula. *J Pediatr Surg* 1967;2:118-26
49. Tulukian RJ. Reassessment of the end to side operation for esophageal atresia with distal tracheoesophageal fistula: 22 year experience with 68 cases. *J Pediatr Surg* 1992;27:562-7
50. Poenaru D, LaBerge JM, Neilson IR et al. A more than 25 year experience with end-to-end repair for esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1991;26:472-7
51. McCallum WA, Hannon RJ, Boston VE. Prophylactic extrapleural chest drainage following repair of esophageal atresia: is it necessary? *J Pediatr Surg* 1992;27:561
52. Chittmittrapap S, Spitz L, Kiely EM et al. Anastomotic leakage following surgery for esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1992;27:29-32
53. Charin K, Field G, Chandler J et al. Save the child's esophagus: management of major disruption after repair of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1996;31:48-52
54. Lan LCL, Wang KKJ, Lin SCL et al. Endoscopic balloon dilatation of esophageal strictures in infants and children: 17 years' experience and literature review. *J Pediatr Surg* 2003;38:1712-5
55. Ein SH, Stringer DA, Stephens CA. Recurrent tracheoesophageal fistulas: seventeen year review. *J Pediatr Surg* 1983;18:436-41
56. Jaubert De Beaujeu M, Valla JS, Rigaud H. Atresie de l'oesophage. *Revue de Prat* 1982;17:144-8
57. Filston HC, Rankin JS, Kirk DR. The diagnosis of primary and recurrent tracheoesophageal fistulas: value of selective catheterisation. *J Pediatr Surg* 1982;144-8
58. Wheatlay MJ, Coran AG. Pericardial flap interposition for the definitive management of recurrent tracheoesophageal fistula. *J Pediatr Surg* 1992;27:1122-6
59. Gutierrez C, Barrios JE, Lluna J et al. Recurrent tracheoesophageal fistula treated with fibrin glue. *J Pediatr Surg* 1994;28:1567-9
60. Black TL, Fernandez ET, Ellis DG et al. The effect of tube gastrostomy on gastroesophageal reflux in patients with esophageal atresia. *J Pediatr Surg*

- 1991;26:168-70
61. Jolley SC, Johnson DG, Roberts LC, Herbst JJ. Pattern of gastroesophageal reflux in children following repair of esophageal atresia and distal tracheoesophageal fistula. *J Pediatr Surg* 1989;15:857-62
 62. Guo W, Fonkalsrud EW, Swaniker F et al. Relationship of esophageal anastomotic tension to the development of gastroesophageal reflux. *J Pediatr Surg* 1997;32:1337-40
 63. Peiretti R, Shandling B, Stephens CA. Resistant esophageal stenosis associated with reflux after repair of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1994;9:355-357
 64. Vandenplas Y, Belli DC, Dupont C et al. The relation between gastroesophageal reflux, sleeping position and sudden infant death syndrome and its impact on positional therapy. *Eur J Pediatr* 1997;156:104-6
 65. Vandenplas Y. Reflux gastroesophagien, in Navarro, J, Scmitz J. *Gastroenterologie pediatrique*, 2nd edition, ed. Flammarion, 2000;11:131-54
 66. Shmerta DW, Whittington PF, Seto DS, Haller A. Lower esophageal sphincter dysfunction in esophageal atresia: nocturnal regurgitation and aspiration pneumonia. *J Pediatr Surg* 1977;12:871-7
 67. Snyder CL, Ramachandran V, Kenedy AT et al. Efficacy of partial wrap fundoplication for gastroesophageal reflux after repair of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1997;32:1089-92
 68. Kawahara H, Imura K, Yagi M et al. Collis-Nissen procedure in patients with esophageal atresia: long-term evaluation. *World J Surg* 2002;26:1222-7
 69. Louhimo I, Lindahl H. Esophageal atresia: primary results in 500 consecutively treated patients. *J Pediatr Surg* 1983;18:217-29
 70. Chanine AA, Ricketts RR. Esophageal atresia in infants with very low birth weight. *Seminars in Pediatr Surg* 2000;9:73-8

Fistula Eso-Traheală în “H”

Definiție

Reprezintă o anomalie caracterizată prin persistența unirii, la diverse niveluri – mai frecvent cervico-toracic și mai rar toracic - ale esofagului cu traheea prin fistule de dimensiuni mici (2-4 mm), unice sau multiple.

Istoric

Prima descriere este atribuită lui Lamb în 1878, iar primul succes chirurgical îi aparține lui Imperatori în 1939⁽¹⁾.

Incidență

Fistulele eso-traheale izolate reprezintă 4,2% din numărul total al fistulelor traheo-esofagiene. Prevalența masculină este de 2 la 1. Prematuritatea este frecventă, foarte variabilă, între 3 și 50% pe diverse serii, iar polihidramniosul este rar.

Anatomie patologică

Această entitate, fistula eso-traheală în H, ar fi mai potrivit să fie denumită fistulă în N, căci traiectul fistulei este oblic în jos și înapoi, fapt explicat prin diferența de creștere în perioada embrionară a celor două conducte. Calibrul fistulei crește dinainte-înapoi. Aceste fistule sunt plasate adesea pe marginea dreaptă a esofagului. În 90% din cazuri, fistula este unică, are calibrul redus (3-5 mm), dar s-au comunicat și cazuri cu 2 sau 3 fistule⁽²⁾. Sediul cel mai frecvent al unei astfel de fistule este în dreptul strâmtoarei superioare a toracelui, aproximativ în dreptul vertebrei D2.

Malformații asociate

Sunt întâlnite în 1/4 din cazuri, sunt de diverse feluri și fac parte din asocierea de tip VACTER.

Manifestarea clinică

Prezența fistulei se poate diagnostica de la naștere⁽³⁾ dar semnele clinice sunt șterse, dificil de pus în evidență. Triada clasică a lui Helmsworth asociază

accese de asfixie după primele tentative de alimentație, meteorism abdominal și repetate pneumopatii⁽⁴⁾.

Jumătate din cazuri sunt diagnosticate în primele zile după naștere iar $\frac{3}{4}$ din cazuri înaintea vârstei de 3 ani. Tusea și cianoza sunt frecvente la nou-născut. Meteorismul abdominal, mai rar dar important, se poate manifesta izolat. În prezența lui se impune cercetarea prezenței unei fistule eso-traheale. Pneumopatiile, totdeauna la pulmonul drept, sunt raportate în 20-80% din cazuri⁽¹⁾.

Aceste semne clinice la care s-ar putea adăuga hipersalivația sunt variabile după vârstă. Asocierea tuse-cianoză-asfixie apărută cu ocazia tentativelor de alimentare este apanajul perioadei neo-natale. Din păcate, toate aceste semne pot fi întâlnite în asocieri diverse cu alte entități patologice: reflux gastro-esofagian, compresiune esofagiană printr-un arc vascular, tulburări de deglutiție.

Diagnostic

Modalitățile diagnostice propuse sunt diverse dar cu o fiabilitate relativă⁽⁵⁾:

- tranzitul eso-gastric, frecvent invocat, are o eficacitate îndoielnică. Se impune a fi realizat cu o tehnică riguroasă. Se injectează substanță de contrast și aer în $\frac{1}{3}$ superioară a esofagului, se fac clișee de profil cu rază orizontală, pacientul fiind plasat în procubit. Atunci când substanța de contrast invadează arborele bronhic este greu de știut că pasajul nu s-a făcut prin răsântia aerodigestivă;

- radiocinematografia poate completa examenul și să elimine neajunsul semnalat anterior.

Există și alte explorări care pot sugera prezența unei fistule eso-traheale:

- radiografie toracică simplă ar releva aer existent în esofag;
- sondă plasată cu un capăt în esofag și cu un capăt în apă; se poate exterioriza aer prin capătul plasat sub apă;
- valori mari, în stomac, ale presiunii oxigenului;
- tehnici endoscopice: endoscopia esofagiană poate vizualiza fistula dar cu dificultate, căci există repliuri de mucoasă esofagiană, iar bronhoscopia, dacă identifică orificiul traheal al fistulei, permite introducerea unui cateter Fogarty

prin fistulă și chiar poate fi lăsat pe loc până la reperajul intraoperator⁽⁶⁾. S-a imaginat chiar obturarea fistulei prin laser-coagulare după reperajul endoscopic⁽⁷⁾.



Figura III.10. Fistulă esotraheală – aspect radiologic

Tratament

Soluția terapeutică este chirurgicală și intervenția nu se poate aplica decât în condițiile certitudinii diagnostice și topografice. Cervicotomia sau toracotomia în scop explorator sunt proscrie!

Pregătirea preoperatorie constă în:

- alimentație prin gavaj;
- reechilibrare volemică, hidro-electrolitică pe cale endovenoasă;

- administrare de antibiotice, din momentul diagnosticului până în momentul intervenției chirurgicale (cel mult trei zile).

Intervenția se practică sub anestezie generală, cu intubație oro-traheală, sonda de intubație fiind plasată astfel încât să împiedice ‘fuga’ aerului prin fistulă, iar la debutul operației se plasează o sondă nazo-gastrică .

În funcție de topografia fistulei, precizată preoperator, se alege calea de abord.

Având în vedere că fistula se situează cel mai des deasupra vertebrei D2, calea de abord cervicală este cea mai uzitată. Calea de abord toracică este folosită pentru fistulele plasate jos, în vecinătatea carenei.

Cervicotomia transversală anterolaterală poate fi plasată și la dreapta și la stânga gâtului, dar pe partea dreaptă abordul pare mai direct, fapt explicabil prin poziția fistulei mai aproape de marginea dreaptă a esofagului. Manevrelor trebuie executate cu grijă pentru a menaja nervul recurent de partea respectivă. Odată reperată fistula, ea va fi secționată razant cu esofagul, păstrând stofă mai multă spre trahee, unde poate apărea ulterior stenoză. Între cele două suturi poate fi interpus țesut de vecinătate - lambou mucular intercostal pediculat, pleură - care ar împiedica repermeabilizarea fistulei.

Intervenția se termină prin plasarea unui tub de dren local. Traheostomia și gastrostomia nu sunt necesare.

Sonda nazo-gastrică este lăsată pe loc, pentru alimentație, câteva zile.

Complicațiile sunt rare și de gravitate variabilă, mergând de la tulburări respiratorii apărute postprandial până la repermeabilizarea fistulei, paralizii de recurent sau sindrom Claude-Bernard-Horner.

În concluzie, trebuie subliniat prognosticul bun al acestor fistule esotraheale cu vindecare în proporție de 80-90%⁽¹⁾ dacă diagnosticul preoperator este corect stabilit.

Bibliografie

1. Helardat PG, Bargy F. Les fistules oesotracheales in “H” in VI e Seminaire d’enseignement de chirurgie pediatrique viscerale. Reims, 7-8 dec 1987.
2. Kluth D. Atlas of esophageal atresia. J Pediatr Surg 1976;11:901-19
3. Aprodu SG, Vlad AI. Fistula esotraheala izolată – dificultăți diagnostice. Analele Stițifice Chișinău 2001;1:13-15
4. Gaus SL, Johnson RO. Diagnostic and surgical management of “H” type TEF in infants and children. J Pediatr Surg 1977;12:233-6
5. Yazbeck S, Aubuc M. Fistules tracheo-esophagiennes congenitales sans atresie de l’oesophage. Chir Pediatr 1983;24:113-6
6. Filston HC, Rankin JI, Kinks DR. The diagnosis of primary and recurrent tracheoesophageal fistulas: value of selective catheterization. J Pediatr Surg 1982;17:144-8
7. Schmitterbecher PP, Mantel K, Hoffmann U et al. Treatment of congenital TEF by endoscope laser coagulation: preliminary report of 3 cases. J Pediatr Surg 1992;27:26-8
8. Chavrier Y, Revillon Y. Fistules tracheoesophagiennes isolees. Chir Pediatr 1984;25:228-33

Fantele laringotraheale posterioare

Între malformațiile axului aero-digestiv există și malformații rare, care pot trece nediate diagnosticate sau care sunt tardiv diagnosticate, unele atât de grave că determină decesul pacientului imediat după naștere.

Fantele laringo-traheale posterioare numite și fisuri laringiene sau diasteme se numără printre aceste malformații rare.

Descrise pentru prima oară de Richter în 1772, astfel de malformații sunt cauzate de oprirea segmentării (separării) dintre calea aerică și calea digestivă, care se petrece între a 5-a și a 6-a săptămână de viață intrauterină dar și de apariția unui defect de fuziune a cricoidului în a 7-a săptămână, fapte ce permit realizarea unei comunicări între laringe și trahee pe o înălțime variabilă și între trahee și esofag. Totdeauna există o dehiscență posterioară a cricoidului, aspect ce definește boala.

Anatomie patologică

În 1955 Pettersson a propus o clasificare a acestor leziuni, adăugită de Ryan⁽¹⁾ în 1991 și care împarte leziunile în:

- Tipul O - fantă situată înalt, limitată la părțile moi (mușchii interaritenoidieni).
- Tipul I - fantă laringiană supracricoidiană.
- Tipul II - fantă ce interesează cricoidul și traheea superioară.
- Tipul III - fantă ce interesează traheea până la carenă.
- Tipul IV - fantă întinsă până la ambele bronhii.

Fanta laringo-traheală se însoțește de malformații asociate cardiace, pulmonare, neurologice, digestive (microgastrie), vasculare care, sistematic, trebuie căutate⁽²⁾.

Manifestare clinică

Există semne funcționale, adesea precoce și de intensitate mai mare dacă soluția de continuitate este întinsă:

- tulburări de deglutiție și cale falsă, asemănătoare unei fistule eso-

traheale;

- tuse, dispnee, cianoză în strictă legătură cu tentativa de alimentare a nou-născutului;

- pneumopatii repetate și semne de detresă respiratorie;
- modificări ale vocii și stridor, la copiii mari;

Toată această simptomatologie evocă o malformație esofagiană, o tulburare neurologică sau o malformație laringiană⁽³⁾.

Diagnostic

Simplul pasaj al unei sonde din esofag în trahee este dificil de apreciat și greu de pus în evidență radiologic, de aceea se face apel la următoarele investigații:

- radiografia toraco-abdominală simplă poate evidenția încărcarea pulmonară, pneumopatia de aspirație și absența distensiei cu aer a anșelor intestinale;

- tranzitul esofagian poate arăta o opacifiere evocatorie pentru calea falsă eso-traheală, dar această împrejurare este foarte rară;

- radiocinematografia evidențiază anomalia printr-o imagine de opacitate intertraheo-esofagiană după evacuarea substanței de contrast;

- endoscopia este esențială, dar trebuie știut că datele obținute trebuiesc coroborate cu cele clinice. Un număr de copii cu diastemă au fost diagnosticați abia la al doilea sau la al treilea examen. Se utilizează microlaringoscopia, traheoscopia, esofagoscopia.

Odată evocat diagnosticul, trebuie stabilit faptul că nu există altă cauză de cale falsă decât cea a unei fante eso-traheale.

Indicații de tratament

Pentru tipul 0, măsurile dietetice cu fracționarea și îngroșarea alimentației s-au dovedit suficiente.

Pentru tipul I și II, s-a sugerat tratament chirurgical prin abord posterolateral sau transtraheal anterior. Se utilizează stofa oferită de esofagul din proximitate și se crează o membrană traheală ce închide defectul. Este esențial să se realizeze această reconstrucție în așa manieră încât sutura de la trahee

să nu se suprapună cu cea de la esofag⁽⁴⁾.

Pentru tipul III, prognosticul este aproape totdeauna fatal, cu sau fără intervenție. Toate tentativele de sutură au eșuat de la început. Intervențiile mai tardive nu au permis decât supraviețuire pentru un număr restrâns de cazuri⁽¹⁾.

Pentru tipul IV, s-a imaginat o tehnică chirurgicală ce folosește stofa gastrică pentru a umple defectul traheal. Abordul este cervical și toracic. Dar din trei cazuri, două au decedat, în plus, asocierea microgastriei face această soluție inaplicabilă⁽⁵⁾.

În concluzie, relativa raritate a acestui tip de malformație nu este o explicație pentru omisiunea sau întârzierea diagnosticului. Utilizarea microlaringoscopiei ar putea facilita punerea diagnosticului. În timp ce tipul III nu are soluție chirurgicală eficientă iar asocierile malformative reprezintă cauze de eșec, au fost înregistrate progrese în tratamentul chirurgical al fantelor de tip I și II.

Bibliografie

1. Ryan DP, Muerhke D, Doody DP et al. Laringotracheoesophageal cleft (type IV): management and repair of lesions beyond the carina. *J Pediatr Surg* 1991;26:962-70
2. DuBois JJ, Pokorny WJ, Harberg FJ. Current management of laryngeal and laryngotracheoesophageal clefts. *J Pediatr Surg* 1990;25:855-60
3. Andrieu-Guitancourt J, Narcy Ph, Desnos J. Le diasteme ou fante laryngee ou laryngotracheale posterieure. Analyse de 16 cas. *Chir Pediatr* 1984;25:219-26
4. Robie DK, Pearl RH, Gonsales C. Operative strategy for recurrent laryngeal cleft. A case report and review of the literature. *J Pediatr Surg* 1991;26:971-4
5. Donahoe PK, Gee GE. Complete laryngoesophageal cleft. Management and repair. *J Pediatr Surg* 1984;19:143-8

Stenozele congenitale ale esofagului

Sunt leziuni foarte rar întâlnite (5 stenoze congenitale la 100 de atrezii esofagiene). Existența lor a fost mult timp negată, ele fiind considerate consecința unui reflux gastroesofagian evoluând din perioada fetală, reflux responsabil de o stenoză peptică deja constituită la naștere⁽¹⁾.

Dacă atrezia esofagiană, cu sau fără fistulă esotraheală, este comparabilă cu o ocluzie înaltă, completă a tractului digestiv și necesită un tratament chirurgical de urgență, stenoza esofagiană congenitală determină blocaj esofagian parțial și poate fi diagnosticată la vârsta de nou-născut dar și la copilul mai mare⁽²⁾.

Anatomie patologică

Aceste malformații sunt încadrate în anomaliile de separare a intestinului anterior primitiv în esofag și trahee și au fost clasificate în cadrul general al atreziilor de esofag în tipul VI după Ladd cu modificarea lui Roberts din 1944.

Stenozele se întâlnesc la nivelul 1/3 medii a esofagului și realizează o strâmtorare mai mult sau mai puțin accentuată pe o întindere variabilă. Se însoțesc de incluziuni de țesut traheobronșic (cartilagiu, epiteliu cilindric de tip respirator, glande seromucoase traheale) care disociază stratul muscular și submucos. Se realizează aspectul clasic de stenoză prin heterotopie traheobronșică⁽³⁾.

Stenozele esofagiene congenitale sunt afecțiuni greu de diagnosticat la copilul sub 18 luni pentru că stenozele peptice dezvoltate până la această vârstă au fost incluse în aceeași grupă nosologică. S-au întâlnit stenoze esofagiene congenitale și în 1/3 inferioară a esofagului⁽⁴⁾.

S-au descris trei tipuri de leziuni, toate cu frecvență egală în patologie⁽⁵⁾:

- diafragm incomplet, al cărui sediu se află la nivelul la care se produce atrezia. Continuitatea stratului muscular al esofagului nu este perturbată, aspectul exterior fiind normal. Există o disparitate de calibru de o parte și de alta a obstacolului. Acest diafragm stenozant este tapetat pe cele două fețe ale sale de

o mucoasă esofagiană normal;

- retracție tubulară a esofagului toracic inferior prin displazie fibromusculară. Stratul muscular este îngroșat, cu fibre plexiforme, fără arhitectura care caracterizează musculatura digestivă. Mucoasa este de aspect normal;

- stenoză excentrică a esofagului inferior în porțiunea toracoabdominală, prin incluziuni de structuri de origine respiratorie în peretele organului.

Este notată o ușoară preponderență a copiilor de sex masculin⁽⁶⁾.

Manifestări clinice

Simptomul dominant este disfagia. Disfagia din stenoza congenitală a esofagului este precoce, din primele luni de viață. Se caracterizează prin semne negative – nou-născutul are regurgitații dar nu vomită niciodată. Această distincție între vărsături și regurgitații este esențială!

Pacientul nu are hemoragii și nici anemie. Nu se evidențiază reflux gastroesofagian⁽⁷⁾.

Alte simptome sunt tusea, repetate pneumopatii de aspirație, regurgitarea salivei.

Uneori se remarcă stop alimentar prin fragmente de alimente solide oprite la locul stenozei.

Diagnostic

Vârsta la care se descoperă leziunea este variabilă, de la o zi la 57 de ani⁽⁸⁾.

Datele anamnestice pot evidenția faptul că din perioada neonatală pacientul prezintă regurgitații și pneumopatii repetate.

Diagnosticul paraclinic face apel la:

- tranzit esofagian cu substanță de contrast, ce face proba existenței stenozei esofagiene, precizează sediul, întinderea și gradul distensiei suprajacente, absența RGE. Stenozele membranoase permit a fi diagnosticate după imaginea “în consolă” pe care o produc. Din păcate, multe stenoze congenitale au la examenul baritat același aspect ca cele peptice, după reflux gastroesofagian⁽⁹⁾;

- examenul endoscopic confirmă datele oferite de examenul radiologic și precizează caracterul stenozei. Dacă endoscopul poate depăși zona de stenoză

poate fi verificat esofagul distal, dacă sunt sau nu leziuni peptice, care este gradul de continență sau deschidere a cardiei. Există situații în care diagnosticul prin intermediul endoscopiei este insuficient. Astfel, nu se poate preciza dacă zona stenotică din porțiunea distală a esofagului e determinată de o acalazie a cardiei sau de o stenoză congenitală prin heterotopie traheobronșică. O altă situație dificilă este atunci când stenoza este foarte strânsă, neputând fi depășită și neputându-se explora porțiunea esofagiană subjacentă. De asemenea, examenul biptic realizat prin intermediul endoscopului nu este concludent, pentru că heterotopiile traheobronșice sunt de obicei în profunzime, o biopsie mucoasă superficială recoltată cu endoscopul nu poate evidenția decât cel mult existența unei leziuni de esofagită;

- pH-metria esofagiană exclude un reflux gastroesofagian, generator de esofagită peptică cu stenoză secundară. Este posibilă doar dacă electrodul pH-metrului depășește zona de stenoză și ajunge în esofagul inferior;
- alte explorări ar putea evidenția o stenoză esofagiană prin compresii extrinsecă: angiografie, care ar putea evidenția un arc aortic și computer-tomografie pentru o eventuală compresie tumorală din mediastin.

Tratament

Stenozele membranoase, recunoscute la examenul endoscopic, beneficiază de dilatații. O ședință de dilatații este de obicei suficientă.

Stenozele strânse, prin heterotopie traheobronșică sau fibroză focală nu pot beneficia decât de tratament chirurgical. În aceste situații dilatațiile sunt de obicei infructuoase, periculoase și pot fi la originea perforațiilor⁽⁶⁾.

Intervenția constă în rezecția zonei de esofag afectate cu restabilirea continuității prin anastomoză termino-terminală. Calea de abord este de obicei toracotomie dreaptă în spațiul IV sau V intercostal. Prin decolarea pleurei (abord extrapleural) se evidențiază esofagul în porțiunea sa inferioară, unde este localizată de obicei stenoza. Anastomoza după rezecție se face în plan total cu fire separate pe sondă tutore. În situația unei tracțiuni importante pe capătul distal, responsabilă de perturbarea arhitecturii cardiei ce ar putea induce RGE, se poate asocia o intervenție antireflux de tipul operației Nissen.

Bibliografie

1. Ravich MM. Esophageal stenosis and stricture în Mustart WT, Ravich MM. Pediatric Surgery, 2nd edition, Year Book Medical Publishers, vol1;1969.
2. Diab N, Daher P, Ghorayeb Z, Korkmaz G. Congenital esophageal stenosis. Eur J Pediatr Surg 1999;9:177-81
3. Buck P, Berger P, Sauvage P et al. Stenose congenitale de l'oesophage par dysgenese tracheobronchique. Ann Chir Inf 1971;12:249-52
4. Sherer LR, Grosfeld JL. Congenital esophageal stenosis, esophageal duplication, neuroenteric cyst and esophageal diverticulum în Ashcraft KW, Holder TM (eds), Pediatric Esophageal Surgery, Orlando,53-71, 1986.
5. Nihoul-Fekete C, De Bacher A, Lortat-Jacob S et al. Congenital esophageal stenosis. A review of 20 cases. Pediatr Surg Int 1987;10:410-6
6. Deculee R, Sauvage P. Les stenoses congenitales de l'oesophage în Vie seminaire d'enseignement de chirurgie pediatrique viscerale, Reims, 1987
7. Nihoul-Fekete C, Pellerin D. Malformations congenitales de l'oesophage în Navarro J, Schmitz J, Gastroenterologie Pediatrique, 2nd edition, ed. Flammarion 2000
8. Snead WF, Lagarde DC, Kagutt MS et al. Esophageal stenosis due to cartilaginous tracheobronchial remnants. J Pediatr Surg 1977;14:786-8
9. Waysse P, Guitard J, Moscovici J et al. Stenose oesophagienne avec heterotopie tracheo-bronchique. A propos de 3 observations. Chir Pediatr 1985;26:274-8

Acalazia cardiei (megaesofagul congenital)

Acalazia cardiei este o tulburare de motilitate a esofagului, constând într-o obstrucție funcțională a joncțiunii esogastrice.

Alte denumiri pentru această afecțiune sunt: megaesofag idiopatic, megaesofag congenital.

Se caracterizează prin următoarele aspecte:

- creșterea presiunii sfincterului esofagian inferior;
- relaxarea parțială a sfincterului esofagian inferior;
- absența peristalticii esofagului.

Această afecțiune este rară, cu o incidență în populația generală de 1 la 10000, dar numai 5% din cazuri se manifestă clinic înaintea vârstei de 15 ani⁽¹⁾. Boala este apanajul adultului și a adultului tânăr, astfel că studii efectuate arată o incidență de 0,11 la 105 copii pe an în Anglia. În 1994, Myers a adunat 175 de cazuri de copii operați pentru acalazia cardiei și raportați în literatură.

Etiopatogenie

Există o multitudine de teorii care încearcă să explice afecțiunea:

În cazurile de acalazie idiopatică, relaxarea incompletă a sfincterului esofagian inferior (SEI) s-ar datora faptului că nervii inhibitori postganglionici sunt absenți sau în număr redus, cu funcționalitate afectată. Boala pare să afecteze plexurile Auerbach și s-a descris absența celulelor ganglionare din plexurile mienterice ale porțiunii afectate și zone de esofag cu celule normale în porțiunea indemnă.

Degenerescenta celulelor ganglionare este evidentă în primii ani de manifestare a bolii, pentru a se constata în următorii ani o dispariție a neuronilor în zona afectată. Progresia leziunilor degenerative este acompaniată de progresia bolii.

Chiar dacă cea mai importantă leziune neuropatologică este degenerescenta sau dispariția celulelor ganglionare din plexul mienteric esofagian, acest aspect nu este constant și s-au descris cazuri cu celule ganglionare normale⁽²⁾.

S-au descris situații în care au fost constatate absența celulelor ganglio-

nare din plexurile mienterice ale esofagului distal și alte cazuri de acalazie cu un număr adecvat de celule ganglionare dar cu fibroză perineurală extinsă. Prezența sau absența celulelor ganglionare depinde de durata afecțiunii.

Alt aspect neuropatologic este în legătură cu prezența frecventă dar înconstantă a infiltratului inflamator cronic în plexul mienteric și modificările degenerative în stratul muscular neted sau în fibrele nervoase.

Dacă în microscopia clasică nu s-au găsit incluziuni la nivelul filetelor nervilor vagi, în microscopia electronică s-au găsit modificări degenerative în terminațiile nervilor vagi și în nucleii motori dorsali.

Studii histopatologice afirmă că există o alterare neurogenică primară la pacienții cu acalazia cardiei⁽³⁾. Toate modificările histologice determină scăderea celulelor postganglionare care mediază relaxarea SEI prin intermediul eliberării de VIP (vasoactive intestinal polypeptide) și NO (oxid nitric). Faptul că VIP este important derivă din observația că la bolnavii cu acalazie s-au găsit valori scăzute ale VIP. În aceeași măsură, la bolnavii infuzați cu VIP s-a observat o ameliorare a deglutiției. Faptele sugerează că VIP determină un răspuns (hipersenzitiv) prompt al musculaturii netede la esofagul cu acalazie.

Chiar dacă VIP este probabil unul din inhibitorii neurotransmițătorilor la nivelul SEI, s-a demonstrat că oxidul nitric (NO) este un mediator important pentru sistemul nervos nonadrenegic-noncolinergic, ce influențează esofagul uman și SEI⁽³⁾. De asemenea, studii recente au demonstrat că absența sintezei oxidului nitric în plexurile mienterice ale joncțiunii esogastrice la pacienții cu acalazie sugerează că absența NO poate fi responsabilă de absența relaxării SEI, așa cum a fost demonstrat pentru alte afecțiuni gastrointestinale care implică afectarea neuronilor inhibitori, în mod particular boala Hirschsprung⁽⁴⁾.

Altă teorie se referă la inhibarea inervației esofagului la pacienții cu acalazie prin mecanism hormonal și a fost implicat colecistokinino-octopeptidul (CCK-OP) și s-a constatat la voluntari supuși studiului că CCK-OP determină relaxarea SEI dar aceasta numai la subiecți normali, căci la cei cu acalazie determină paradoxal contracția SEI.

S-a adus în discuție în patogenia acalaziei și rolul jucat de celulele interstițiale ale lui Cajal, care la pacienții cu acalazie sunt reduse numeric și sunt cu aspectul modificat, chiar dacă în alte situații de patologie esofagiană au aspect

normal. Deoarece funcția lor nu este în totalitate cunoscută, este greu de precizat rolul lor în patogenia acalaziei.

Deși boala este cunoscută ca fiind datorată lezării inervației esofagului, s-au găsit leziuni de aganglioneză și în 1/3 medie a stomacului și modificări de peristaltică cu dificultăți în evacuarea veziculei biliare, modificări ale activității peristaltice ciclice a jejunului cu contracții retrograde.

Numeroase teorii au fost emise privitor la patogenia acalaziei. S-au sugerat defecte genetice, neurogenice, miogenice, hormonale sau infecțioase fără a se ajunge la o concluzie clară.

Teoria inflamatorie este susținută de boala Chagas, care poate genera acalazie sau de acțiunea unor virusuri tip varicella-zoster care au fost izolați în țesuturile obținute la pacienții cărora li s-a făcut cardiomiectomie⁽³⁾.

S-a mai adus în discuție un mecanism autoimun pentru că au fost izolați anticorpi ai neuronilor mienterici la unii bolnavi de acalazie.

Teoria genetică se bazează pe faptul că acalazia a fost întâlnită în cadrul unor sindroame, la gemeni monoziagoți, și chiar s-a sugerat că ar fi boală genetică cu transmitere autosomal recesivă. Alte studii susțin că rolul genetic este minim. S-au descris cazuri de acalazie familială care ar fi mai agresive decât cele nonfamiliale. Ar putea fi o afecțiune congenitală pentru că s-a întâlnit la sugar, având o preponderență masculină.

Anomalii asociate acalaziei

- insensibilitatea la hormonul adrenocorticotrop și alacrimia (3A - acalazia, alacrimie, adrenocorticotrop sau sindromul Algrove). Afecțiunea este autosomal recesivă și este legată de o genă localizată pe brațul lung al cromozomului 12 (12q13) este prezentă de la naștere, hipoglicemie asociată cu piele pigmentată din boala Addison. Debutază înaintea vârstei de 5 ani. Acalazia poate fi diagnosticată o dată cu descoperirea deficitului de cortizol sau anterior cu 1 până la 4 ani. Investigarea deficitului de glucocorticoid trebuie făcută la pacienții cu acalazie din părinți consangvini dacă vârsta debutului este foarte mică sau dacă pacientul este băiat^(5,6);

- rahitism hipofosfatemie (sindrom Rozycki);
- disautonomia familială;

- sindrom autosomal recesiv ce mai cuprinde și surditate, vitiligo, statură mică și afectarea musculaturii;

- boala Down;
- stenoza pilorică;
- boala Hodgkin;
- boala Hirschsprung.

Aspectul clinic

De obicei boala apare în decada a 3-a sau a 4-a de viață. În literatură, pe un studiu de 167 de pacienți, 57% erau mai mari de 6 ani, 22% între 1 și 5 ani, 15% între 30 de zile și un an și 5,3% mai mici de 30 de zile⁽¹⁾.

Boala este excepțională în perioada neonatală⁽⁷⁾. Vârsta medie de diagnostic în patologia pediatrică este 8,8 ani, variind de la nou-născut la 17 ani.

Repartiția pe sexe este 1,1: 1 în favoarea sexului feminin, deși se spune că băieții ar fi mai des afectați de boală.

Cele mai importante simptome sunt vărsătura și disfagia.

Disfagia apare inițial pentru alimentele solide, ulterior și pentru cele semisolide și lichide. Pacientul acuză că „mâncarea i s-a oprit în piept”. Copilul mestecă încet, timp îndelungat și înghite de mai multe ori pentru a „împinge” alimentele în stomac.

Vărsătura este la început regurgitație pe pernă, apoi devine evidentă. Vărsătura este tot mai abundentă pe măsură ce boala avansează, cu alimente de la prânzuri precedente, amestecate cu suc gastric⁽⁸⁾.

Copilul nu mai mănâncă („nu poate”) și scade în greutate.

Spre deosebire de adult, copilul nu acuză dureri retrosternale decât în 50% din cazuri (odinofagie), dar „falimentul creșterii” este evident.

Alte simptome caracteristice copilului sunt cele respiratorii, cu repetate pneumopatii datorate aspirației. Episoadele de aspirație pot merge până la moarte subită, situație asemănătoare refluxului gastroesofagian.

Diagnostic

Radiografia toracică simplă arată un mediastin lărgit și poate releva un nivel hidroaeric în esofag, ce poate constitui cheia diagnosticului. Se mai poate

evidenția absența pungii cu aer a stomacului.

Tranzitul cu substanță de contrast (bariu) poate diagnostica și aprecia rezultatul după tratament. Arată în cazul acalaziei grade variabile de dilatație esofagiană care se corelează cu o porțiune îngustată spre joncțiunea esogastrică, porțiune ce ia aspect de „cioc de pasăre”. Dilatarea esofagului poate fi impresionantă și atunci esofagul ia formă de „S”, ocupă tot mediastinul și i se spune „esofag sigmoidian”.

Se mai poate constata absența peristalticii, prezentă de unde peristaltice care animă pereții esofagului, un diverticul epifrenic.

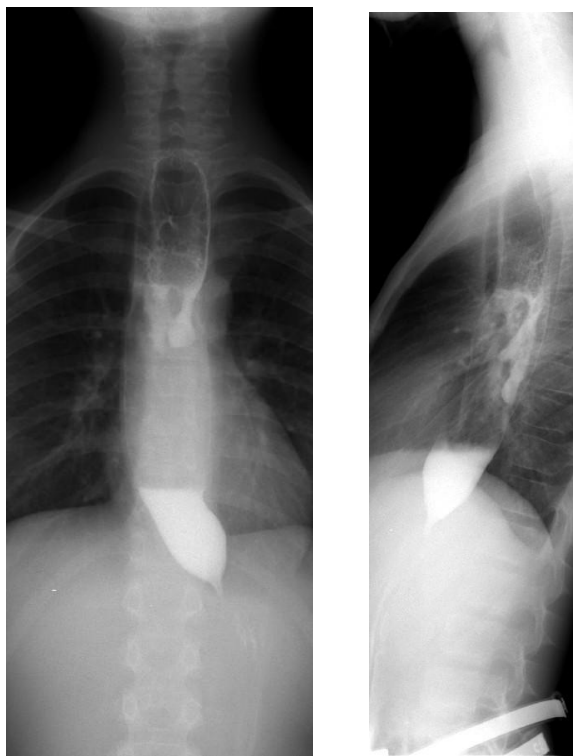


Figura III.11. Megaesofag congenital – pacient în vârstă de 2 ani și 6 luni (aspect radiologic)

Endoscopia. De obicei, endoscopul pătrunde fără dificultate în stomac depășind zona afectată⁽¹⁾. Endoscopia efectuată la bolnavii cu acalazie va culege date despre aspectul mucoasei esofagului distal înainte de tratament, va evidenția eventuale cauze de acalazie secundară, va elimina supoziția unei leziuni neoplazice locale⁽⁹⁾.

Cercetarea motilității esofagiene, ce dă date cantitative despre severitatea afecțiunii și despre răspunsul la tratament⁽¹⁰⁾. Sunt evidențiați 4 parametri:

- creșterea presiunii sfîcterului esofagian inferior (cu până la de două ori presiunea normală); trebuie subliniat că pacienții cu acalazie au presiuni mari ale sfîcterului esofagian inferior, dar valori normale ale presiunii nu exclud acalazia cardiei;

- absența peristalticii esofagiene reprezintă semnul capital al acalaziei. De obicei, absența peristalticii interesează întreaga lungime a esofagului.

S-au descris și unde peristaltice tardive de mică amplitudine și după o înghițitură pot apărea trei sau mai multe astfel de unde peristaltice (acalazie „viguroasă”). S-au descris totuși la nivelul corpului esofagian unde de amplitudine insuficientă, repetitive și fără a se propaga, ce survin după deglutiție sau independent de ea. În cazuri extreme, mobilitatea esofagiană este cvasinormală.

- relaxarea incompletă sau anormală a sfîcterului esofagian inferior (SEI). La subiecții normali, relaxarea SEI este completă, 100%, dar la pacienții cu acalazie relaxarea este doar 30%, este de scurtă durată iar golirea esofagului este întârziată.

- creșterea presiunii intraesofagiene în comparație cu cea intragastrică. Este rezultatul obstrucției funcționale de la nivelul SEI și este utilă în diagnostic. Presiunea intraesofagiană crește cu aproximativ 6 mmHg față de presiunea din zona fundică a stomacului⁽³⁾.

Îmbunătățirea valorilor presionale și „revenirea peristalticii” a fost explicată ca rezultat al dilatațiilor pneumatice sau intervenției chirurgicale și nu prin dispariția procesului degenerativ al structurilor esofagului afectat⁽¹¹⁾.

Scintigrafia este folosită ca un test screening privind evacuarea esofagului, înainte și după tratamentul acalaziei. Cea mai folosită metodă este cea a ingestiei unui prânz solid, alimentul fiind marcat cu Technetium^{99m} sulfur coloidal. Poate fi folosit și un aliment lichid. Este o metodă simplă și neinvazivă.

Testele de provocare dinamică erau folosite pentru a diagnostica acalazia. Se utilizau testul cu mechonyl și administrarea de CCK-OP. Administrarea de acetil-p-metacolină (mechonyl) la pacienții cu achalazie produce creșterea presiunii esofagiene și apariția unor contracții de mare amplitudine la nivelul corpului esofagian. Testul este considerat anormal dacă există o creștere a

presiunii intraesofagiene mai mare de 25 mmHg. Administrarea de CCK-OP a arătat producerea de contracții la 90% din pacienții cu acalazie, reacție paradoxală, pentru că aceeași substanță determină relaxarea SEI la un subiect normal⁽¹²⁾. În caz de dubiu diagnostic, în formele de debut, se poate apela la testele dinamice, ce vor fi caracteristice în megaesofagul idiopatic. Testul cu metacholină agravează disperistaltismul esofagian.

Diagnostic diferențial

Acalazia va trebui diferențiată de celelalte cauze ce pot determina obstrucție esofagiană: infecții, tumori benigne sau maligne sau stenoze esofagiene.

Dintre bolile cu etiologie infecțioasă este citată boala Chagas, endemică în mod particular în America de Sud, generată de parazitul *Tripanosoma cruzi* și în care agentul patogen determină o obstrucție a neuronilor din plexul Auerbach de la nivelul esofagului distal (dar și din alte zone ale tubului digestiv). La pacienții cu boală Chagas au fost făcute studii prin esofagomiotomie la nivelul SEI și denervarea observată a fost atribuită direct infecției cu *T. cruzi* iar modificările observate în musculatura netedă au fost similare cu cele raportate la pacienții cu megaesofag idiopatic⁽³⁾.

Tumori benigne ce pot genera obstrucție esofagiană distală sunt reprezentate de leiomiome.

Stenoza esofagiană după esofagită peptică poate determina obstrucție esofagiană distală.

Alte cauze generatoare de acalazie secundară sunt tulburările motorii esofagiene din:

- afectarea nervoasă din scleroza laterală amiotrofică;
- pseudoobstrucțiile intestinale cronice;
- boli de colagen;
- sclerodermie, în care simptomatologia este dominată de disfagie și în care tranzitul esofagian arată atonia pereților esofagului cu întârziere în evacuarea esofagului distal.

Endoscopia evidențiază hipoperistaltism iar examenul manometric arată două tipuri de anomalii: la nivelul corpului esofagian pe toată înălțimea sa contracții de amplitudine diminuată și în formele evolute nici nu mai apar iar la

nivelul sfîncterului inferior tonusul de bază este diminuat și relaxarea sfîncteriană alterată⁽¹³⁾.

Tratamentul acalaziei

Deoarece etiologia acalaziei nu este certă, tratamentul se adresează obstrucției funcționale de la nivelul esofagian distal și are drept scop scăderea rezistenței la nivelul SEI. Au fost încercate atât tehnici neinvazive cât și invazive dar numai cele invazive au dat rezultate pe termen lung.

Tratament medical

Medicația anticolinergică nu și-a dovedit eficiența.

Isosorbid dinitratul (nitrat cu acțiune îndelungată) și-a dovedit eficacitatea, relaxând musculatura netedă. În doză de 5-10 mg, a determinat relaxarea SEI la pacienții cu acalazie⁽¹⁴⁾.

Blocanți ai canalelor de calciu (nifedipin), în doze de 10-20mg au fost folosiți și au scăzut presiunea SEI cu 13 până la 49%, îmbunătățind deglutiția.

Nifedipina, în afară că scade presiunea SEI, îmbunătățește evacuarea esofagiană, scade amplitudinea contracțiilor esofagului dar experiența folosirii nifedipinei în patologia pediatrică este limitată.

Tratamentul medical se adresează pacienților cu acalazie în faza incipientă a bolii. Răspunsul la acest fel de tratament este de scurtă durată cu remisia doar parțială a simptomelor.

Administrarea de toxină botulinică a fost sugerată relativ recent și constă în administrarea în SEI de Botox, ce blochează terminațiile colinergice presinaptice, inhibând eliminarea de acetilcolină la joncțiunea neuromusculară, realizând o denervare chimică. A fost folosită în practica medicală, inclusiv la copii, din 1980 și și-a dovedit eficacitatea în diverse afecțiuni neurologice și oftalmologice. Efectul chimic se datorește în primul rând acțiunii asupra plăcii neuromusculare și deși mușchiul neted din tractul digestiv este diferit de cel striat, injectările locale de neurotoxină în SEI și-au dovedit eficacitatea. Toxina botulinică reduce presiunea SEI și reduce inervația excitativă colinergică la nivelul sfîncterului⁽¹⁵⁾. La copil, toxina botulinică poate avea un avantaj, pentru că în funcție de vîrstă, poate fi administrată fără anestezie generală și este relativ

neinvazivă.

Dezavantajele se referă la durata scurtă a eficienței injectării, la necesitatea repetării administrărilor și la faptul că intervenția chirurgicală ulterioară e mai dificilă pe un esofag cu injectări prealabile⁽³⁾. Terapia cu neurotoxină botulinică trebuie rezervată acelor cazuri cu mare risc chirurgical.

Dilatațiile pneumatice încearcă să producă o destindere controlată a SEI, care să scadă obstrucția la nivelul esofagului distal și să îmbunătățească deglutiția. Constă în plasarea unor dispozitive (balonașe) care după umplere aplică o presiune directă pe musculatura esofagului.

Rezultatele dilatațiilor pneumatice la copil sunt variabile și dificil de raportat datorită diverselor tehnici folosite. Tehnicile au fost utilizate și în diverse alte situații, în mod particular pentru stenoze peptice, stenoze anastomotice și stenoze după operația Nissen.

Ca și în cazul adulților, la copii sunt necesare mai multe ședințe de dilatații. Nakayama⁽⁹⁾ raportează că din 15 pacienți, 7 au răspuns la o ședință de dilatații, 7 au necesitat 2 ședințe iar un pacient 4 ședințe.

Se consideră că pacienții la care simptomele reapar în primele 6 luni de la dilatațiile pneumatice vor necesita intervenție chirurgicală sau o altă metodă terapeutică⁽¹⁾.

Se consideră că efectuarea unor dilatații pneumatice după o prealabilă esofagiomiotomie eșuată este un risc ce trebuie evitat, dar s-au consemnat 5 cazuri de dilatații pneumatice efectuate cu succes după o miotomie esofagiană practică⁽³⁾. Rata complicațiilor după dilatațiile pneumatice la copil este apreciată la aproximativ 6%. Complicația cea mai de temut este perforația esofagului.

Simptomele perforației sunt emfizem mediastinal, pneumoperitoneu, revărsat pleural stâng, disfagie, emfizem subcutanat. Mortalitatea după perforație esofagiană variază de la 0% la 50% în funcție de precocitatea diagnosticului și în funcție de măsurile terapeutice instituite (nutriție parenterală totală, antibioterapie, drenaj pleural la nevoie).

Dilatațiile pneumatice sunt o bună soluție de tratament a acalaziei la copil, cu rezultate satisfăcătoare, dar ele nu vor fi rezervate decât copiilor mai mari de 10 ani⁽¹⁷⁾.

Tratamentul chirurgical

Este variat, făcând apel la mai multe modalități tehnice dar în principiu se referă la o miotomie cu sau fără procedeu antireflux.

Cea mai folosită și cunoscută miotomie este cea imaginată de Heller, ce constă într-un abord fie toracic, fie abdominal (cel mai utilizat) și o incizie verticală a esofagului în porțiunea sa distală, secționând fibrele circulare ale SEI.

Rata succesului după tratament chirurgical poate ajunge până la 80%^(5,9) dar recidivele sunt posibile⁽¹⁸⁾.

Cea mai utilizată cale de abord este cea abdominală. Myers pe 164 de cazuri a relevat avantajele acestui abord⁽¹⁰⁾.

Cardiomiotomia extramucoasă Heller

În 1913 Heller din Dresda a realizat cu succes prima astfel intervenție⁽²¹⁾. Principiul este reprezentat de rezecția unei benzi musculare de pe peretele anterior al cardiei pe toată lungimea accesibilă a esofagului abordat pe cale abdominală și care descinde pe fața anterioară a stomacului. Lungimea totală a exciziei musculare este de 7-9 cm iar lățimea este de 1 cm. Marginile musculare sunt menținute depărtate prin sutura la pilierii esofagieni ai diafragmului. Se poate realiza și un procedeu antireflux, concomitent, printr-o hemivalvă anterioară confecționată din marea tuberozitate gastrică. Această hemivalvă este ancorată la marginile tranșei musculare esofagiene. Se poate realiza o gastropexie complementară, suturând polul superior al valvei la peritoneul subdiafragmatic⁽²²⁾.

Abordarea chirurgicală a acalaziei s-a modificat în ultimul timp de când chirurgii pediatri apelează la chirurgia minim invazivă⁽¹⁹⁾. Rezultatele obținute prin chirurgia minim invazivă sunt încurajatoare. A fost redusă spitalizarea și s-a obținut o recuperare mai rapidă a pacienților. Miotomia poate fi practică toracoscopic sau laparoscopic.

Datorită rezultatelor în general bune după miotomie în acalazia copilului, există autori⁽²⁰⁾ care, recent, sugerează că tratamentul de primă intenție în astfel de cazuri ar trebui să fie chirurgical.

Complicațiile tratamentului chirurgical

Sunt complicații imediate și tardive.

Cele imediate sunt:

- perforația esofagului în cursul miotomiei, ce poate apărea în aproximativ 14% din cazuri și care se tratează cu câteva puncte de sutură;
- hemoragie masivă;
- necroza stomacului sau esofagului;
- paralizia nervului frenic;
- revărsat pleural;
- atelectazia pulmonară;
- invaginația;
- hernie paraesofagiană;
- diverticul epifrenic;
- abces subfrenic;
- supurația plăgii operatorii.

Complicații tardive:

- reapariția obstrucției esofagiene;
- refluxul gastroesofagian.

Incidența adevărată a RGE este necunoscută, dar este în mod cert legată de tehnica chirurgicală. Astfel autorii cu experiență sugerează că miotomia esofagiană anterioară nu trebuie să coboare pe stomac decât câțiva milimetri după joncțiunea esogastrică, pentru că o disecție mai largă ar determina o incompetență a joncțiunii esogastrice⁽³⁾.

Stenoza peptică după un astfel de RGE apărut poate fi întâlnită în 3-6% din cazuri.

Pentru a preîntâmpina RGE se consideră de către unii autori⁽²⁰⁾ că trebuie practicate de rutină fundoplicatura gastrică antireflux. Se poate efectua fundoplicatura Nissen, gastropexie Boerema sau procedeul DOR, tehnici cu rate de succes mari.

Concluzii privind tratamentul acalaziei

Nu este stabilită cu claritate o strategie de tratament a acalaziei la copil și preponderentă este experiența echipei medicale ce îngrijește copilul.

Unele centre medicale preferă dilatațiile pneumatice, altele tratamentul chirurgical⁽²³⁾.

Rezultatele obținute prin diferitele metode diferă. Deși tratamentul chirurgical dă rezultate bune și pe durată mai lungă, el costă mai mult și este grevat de complicații pe termen scurt sau la distanță.

Când se impune intervenția chirurgicală se face apel la miotomie transabdominală Heller fără fundoplicatură dar recent și-a dovedit eficiența tratamentul chirurgical prin procedee minim invazive, fapt ce constituie o alternativă serioasă la chirurgia clasică.

Terapia farmacologică cu nifedipin la copil nu a dat rezultate iar administrarea de toxină botulinică trebuie rezervată cazurilor cu risc mare față de tratamentul chirurgical.

Bibliografie

1. Banquist WE. Achalasia: diagnostic, management and clinical course in 167 children. *Pediatrics* 1983;71:798-805
2. Illi OE, Stanffer UG. Achalasia in childhood and adolescence. *Eur J Pediatr Surg* 1994;4:214-17
3. Murko S. Achalasia, in *Pediatric Gastrointestinal Disease*, Third edition, 2000;332-347
4. Boaler JF. Nitric oxide synthase is deficient in aganglionic colon of patients with Hirschsprung disease. *Pediatrics* 1994;93:647-651
5. Nihoul-Fekete Claire, Lortat-Jacob S, Arhan P. Achalasia of the esophagus in childhood: surgical treatment in 35 cases with special reference to familial cases and glucocorticoid deficiency association. *J. Pediatr. Surg.* 1989;24:1060-3
6. Heinrichs C. Familial adrenocorticotropin unresponsiveness associated with alacrima and achalasia: biochemical and molecular studies in two siblings with clinical heterogeneity. *Eur. J. Pediatr.* 1995;154:191-6
7. Asch MJ, Liebman W, Sechman RS. Esophageal achalasia: diagnosis and cardiomyotomy in a newborn infant. *J Pediatr Surg* 1974;9:911-2
8. Azizkhan RG, Tapper D, Eraklis A. Achalasia in childhood. A 20-year experience. *J Pediatr Surg* 1980;15:452-56

9. Nakayama DK et all. Pneumatic dilatations and oepreative treatment of achalasia in children. *J Pediatr Surg* 1987;22:619-22
10. Myers NA, Jolley SG, Taylor R. Achalasia of the cardia in children: a worldwide survey. *J Pediatr Surg* 1994;29:1375-9
11. Tovar JA, Prieta G, Molina M, Arana J. Esophageal function in achalasia: preoperative and postoperative manometric studies. *J Pediatr Surg* 1998;33:834-8
12. Navarro J. Pathologies diverses et congenitale de l'oesophage in Navarro, Smitz, *Gastroenterologie pediatrique*, 2nd edition, ed. Flammarion, 2000;12:155-9
13. Dabich L, Sullivan, DB, Cassidy JT. Sclerodermia in the child. *J Pediatr Surg* 1974;85:770-5
14. Efrati Y et all. Radionuclid esophageal emptying and long acting nitrates (nitroderm) in childhood achalasia. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1996;23:312-315
15. Vaezi MF et all. Botulinum toxin versus pneumatic dilatation in the treatment of achalasia: a randomized trial. 1999;44:231-9
16. Ghershman G, ament ME, Vangas J. Frequency and medical management of esophageal perforation after pneumatic dilatation in achalasia. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 1997;25:548-53
17. Bayle JT, Cohen S, Watkins JB. Successful treatment of achalasia in childhood by pneumatic dilatation. *J Pediatr* 1981;99:35-40
18. Tachovsky IJ, Lynn HB, Ellis FH jr. The surgical approach in esophageal achalasia in children. *J Pediatr Surg* 1968;3:226-31
19. Holcomb GW, Richards WO, Riedel BD. Laparoscopic esophagomyotomy for achalasia in children. *J Pediatr Surg* 1996;31:716-8
20. Allen KB, Rickets RR. Surgery for achalasia of the cardia in children. The DOR-Gavriliu procedure. *J Pediatr Surg* 1992;11:1418-21
21. Derin R, Lataste J, Maillet P. Nouveau traite de technique chirurgicale, tome X, Oesophag, stomach, duoden, diaphragm, ed. Masson et cie, Paris, 1975:212
22. Pellerin D. Techniques de chirurgie pediatrique, ed. Masson et cie, 1978:205
23. Aprodu SG, Gotia D, Gavrilescu Simona. Acalazia cardiei: posibilitati diagnostice si optiuni terapeutice. *Rev Med Chir Soc Med Nat* 2000;104(2):93-5

Leziunile caustice ale esofagului

Orice ingestie a unei substanțe caustice sau suspiciunea unei astfel de ingestii la copil trebuie considerată un eveniment grav.

De la început trebuie precizate diferențele unui astfel de eveniment la copil față de adult.

La copil este vorba de un accident nefericit (părinții lasă substanța caustică la îndemâna copilului) când, din curiozitate, micuțul înghite substanța caustică, ades în cantitate mică. E drept că am întâlnit și adolescenți care au ingerat voluntar sodă caustică, fiind în conflict cu părinții, dar astfel de cazuri sunt extrem de rare.

La adult, în schimb, ingestia de substanță caustică este în cele mai multe cazuri voluntară, în scop suicidal.

Leziunile la adult sunt tipice, cantonate la gură și faringe. La copil, acestea interesează în cea mai mare măsură esofagul în întregime și chiar stomacul.

Etiopatogenie

Copilul ingeră accidental sau voluntar (foarte rar) o substanță caustică. Acestea poate fi:

- Bază – sodă caustică, potasiu, amoniac
- Acid – acetic, azotic, clorhidric, oxalic, sulfuric
- Săruri – clorură de mercur.

Intoxicațiile cu substanțe caustice nu reprezintă decât 10% din totalul intoxicațiilor observate la copil, majoritatea interesând copiii sub 6 ani⁽¹⁾. Ingestia accidentală se caracterizează prin ingestia unui singur produs care este descoperit repede de părinți sau anturaj.

Pentru că de obicei copilul a înghițit o cantitate mică de substanță, în majoritatea cazurilor accidentul este benign. Aceste remarci sunt valabile și în funcție de vârsta pacientului. Cele mai grave leziuni se întâlnesc la copiii foarte mici care, spre deosebire de cei mari, nu știu să lase imediat deoparte substanța caustică.

Frecvența absolută a acestor arsuri esofagiene este greu de precizat.

În comparație cu arsurile caustice, arsurile termice ale esofagului sunt excepționale.

Ingestia unei substanțe caustice este urmată de o contracție spastică reflexă a esofagului, cu oprirea progresiei spre stomac a toxicului și stagnarea lui la nivelul stricturilor naturale ale esofagului. Prin stagnarea substanței la aceste niveluri se produc leziuni ale mucoasei esofagiene a căror intensitate este mai mare în jumătatea superioară a esofagului la copii sub vârsta de 2 ani și în jumătatea inferioară la copii mai mari⁽²⁾.

Anatomie patologică

Leziunile sunt variabile, în funcție de natura causticului, cantitatea ingerată, concentrația și durata contactului cu mucoasa esofagiană.

Leziunile interesează esofagul, stomacul, duodenul și chiar colonul⁽³⁾.

Macroscopic, esofagul suprastenotic este dilatat și asociază un proces de esofagită cronică în timp ce cel substenotic este retractat. La nivelul mucoasei se produc două feluri de necroză:

- necroza de lichefiere, în cazul substanțelor bazice, cu saponificarea lipidelor și proteinelor parietale generând leziuni profunde care depășesc grosimea peretelui esofagian;
- necroza de coagulare, dată de substanțele acide – necroza este uscată, ce explică întinderea ei limitată⁽⁴⁾.

Au importanță causticitatea directă a produsului și reacția exotermă în mediu apos.

Microscopic, se descriu patru stadii prin care trece mucoasa esofagiană:

- Stadiul I – hiperemie, edem și descuamare epitelială, cu o durată de 24-48 de ore;
- Stadiul II – necroză și ulceratii rapid suprainfectate, cu o durată de 2-4 săptămâni, în raport de profunzimea ulceratiilor;
- Stadiul III – de granulație, cu apariția pe un fond hiperemic conjunctiv a granulocitelor, plasmocitelor și fibroblaștilor care se transformă în fibre colagene și durează 5-6 săptămâni;
- Stadiul IV – de cicatrizare, ce evoluează paralel cu ulceratiile și granulațiile.

Cicatricile stenozante pot fi membranoase sau caloase, indolore, tubulare, unice sau multiple.

Diagnosticul clinic

Semnele clinice inițiale sunt relevante. Copilul plânge, are hipersalivație, este agitat. Acuză dureri retrosternale și epigastrice. Dificultatea constă în a evalua gravitatea accidentului⁽⁵⁾.

Leziunile cutanate și bucale pot fi evocatorii pentru cele ale mucoasei esofagiene dar există și situații în care leziuni bucale nu se însoțesc de leziuni ale esofagului și invers, leziuni esofagiene produse în absența leziunilor bucofaringiene⁽⁶⁾. O dispnee cu stridor laringian poate evoca o atingere a răspântiei aerodigestive.

În evoluția clinică a ingestiei de substanță caustică se descriu trei perioade⁽²⁾:

- Perioada de stare (acută) survine în primele 24 de ore de la ingestie, cu durată de 12-14 zile;
- Perioada de acalmie (subacută) corespunde stadiului III de granulație, perioadă în care semnele generale și locale diminuează foarte mult sau dispar. Această perioadă durează 1-2 luni;
- Perioada cronică, caracterizată prin instalarea stenozei esofagiene postcaustice, tradusă prin disfagie progresivă (inițial pentru alimente solide, apoi pentru lichide), regurgitații, denutriție.

Tratamentul esofagitei postcaustice cuprinde următoarele manevre:

La locul accidentului:

- spălarea suprafețelor cutanate care au venit în contact cu substanța caustică.
- trimiterea pacientului într-un centru de îngrijire pediatrică.
- ingestia de lichide este interzisă, manevrele de neutralizare fiind inutile, deși s-a demonstrat experimental că sucii de portocale și cola au redus efectul causticului⁽⁷⁾.
- micul pacient nu va fi forțat să vomite.

În mediul spitalicesc:

- interogatoriul va căuta să precizeze ora ingestiei, natura, concentrația și cantitatea ingerată. Este util să se recupereze recipientul din care a băut copilul.
- tratamentul stării de șoc prin administrarea de perfuzii cu soluții macromolculare, urmate de soluții glicosaline, calmarea durerii și a stării de agitație.
- tratament cortizonic. Corticoterapia reduce durerea și edemul, prin acțiunea sa antiinflamatorie, contribuind astfel la reluarea precoce a alimentației orale. În primele zile de la ingestia toxicului se administrează hidrocortizon hemisuccinat și se continuă cu prednison în doză de 2 mg/kg/zi timp de 3-4 săptămâni, după care doza se reduce progresiv pe o perioadă de încă 6-8 săptămâni. Un studiu recent pe 246 de pacienți a arătat că nu există diferențe în vindecarea pacienților tratați cu metilprednisolon, în raport cu un grup martor ce nu a primit tratament⁽⁹⁾.
- prevenirea și combaterea infecției.

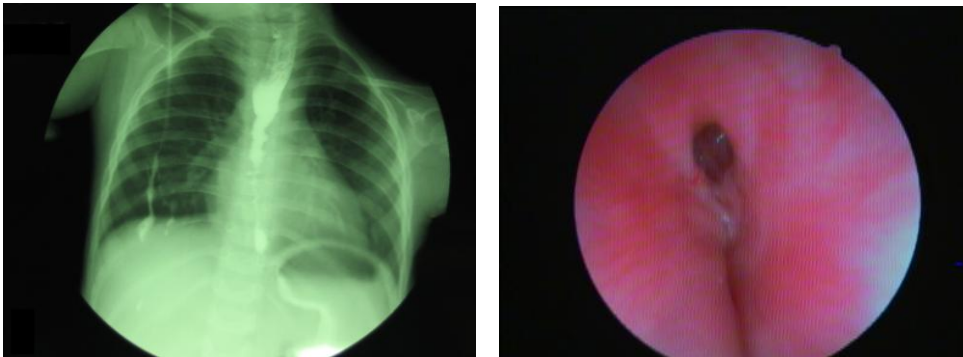


Figura III.12. Stenoză esofagiană postcaustică:
aspect radiologic (stânga), aspect endoscopic (dreapta)

Endoscopia este gestul fundamental. Tehnica ideală folosește endoscopul flexibil care permite un examen fără anestezie generală. Dacă examenul este negativ, copilul va fi trimis la domiciliu⁽⁸⁾. Endoscopia trebuie făcută sistematic, chiar în absența leziunilor bucofaringiene. Ea se efectuează în primele 24 de ore de la accident. Va fi totală, căci nu există paralelism între leziunile esofagiene și cele gastrice. Leziunile sunt maxime după două ore de la ingestie. Într-o singură situație se impune endoscopie de maximă urgență și anume când starea de

șoc a bolnavului sugerează o perforație esofagiană.

Examenul endoscopic clasifică leziunile esofagului în trei grade⁽¹⁰⁾:

- Gradul I: mucoasa este roșie, hiperemiată.
- Gradul II: există ulceratii esofagiene, o necroză limitată și hemoragii puțin importante.
- Gradul III: necroza esofagiană este întinsă. Există ulceratii largi cu marginile îngroșate, leziuni hemoragice.

Dacă leziunile caustice sunt foarte grave, endoscopia se întrerupe. Dacă sunt leziuni de formă circulară, acestea vor fi notate, căci acolo se va dezvolta o stenoză.

După endoscopie se plasează o sondă siliconată până în stomac. Calibrul sondei va fi cel al celui mai fin endoscop disponibil pentru o endoscopie ulterioară. Existența sondei nu modifică riscul stenozei secundare, dar favorizează organizarea de stenozes centrale care vor fi mai ușor de dilatat. Ea permite alimentarea intragastrică imediată (dacă stomacul este indemn).

Atitudinea ulterioară este determinată de rezultatul endoscopiei:

- în absența oricărei leziuni, copilul va fi externat;
- dacă arsura este confirmată, se lasă pe loc sonda nazogastrică;
- dacă arsura este superficială, se practică endoscopie a șaptea zi, ce va confirma cicatrizarea. La 21 de zile se va face tranzit esofagian care va arăta absența leziunilor;
- dacă leziunile sunt de gradul III se impune și bronhoscopie pentru aprecierea afectării epiteliului respirator;
- detresă respiratorie impune intubația orotraheală.

Modalitățile de examinare imagistică pentru aprecierea evoluției leziunilor rămân discutabile. În cazul arsurilor grave, aprecierea sechelelor se face mai bine în urma unui tranzit esogastroduodenal cu bariu.

În stadiul de constituire a stenozelor pot exista mai multe posibilități de evoluție:

- stenozes mai puțin întinse pot fi dilatate;
- stenozes întinse, strânse, necesită menținerea pe perioade lungi a son-

dei nazogastrice tutore, plasarea unei gastrostomii, continuarea dilatațiilor pe cale înaltă sau joasă;

- stenozele multiple, întinse, strânse pot pune problema esofagoplastiei.

Există două situații deosebite:

- pentru arsurile esofagiene adresate medicului la câteva zile de la accident, endoscopia este dificil de efectuat. Este preferabil în aceste cazuri să se facă un bilanț al leziunilor la 30 de zile;

- pentru arsurile gravissime, ca în cazul adolescenților ce ingeră o cantitate mare de caustic în scop suicidal, se pune problema eficienței esofagectomiei prin stripping în urgență pentru a preîntâmpina eventualele perforații traheoesofagiene sau esovasculare, mortale⁽¹¹⁾.

Un studiu pe 361 de pacienți arată că stenozele postcaustice apar în proporție de 40% la pacienții fără tratament cortizonic și antibiotic și în proporție de 19% la cei care primesc tratamentul sus-menționat⁽¹²⁾.

Bibliografie

1. Litovitz TI et al. Annual report of the American Association of Poison Control Centers National collection system. *Am J Emerg Med* 1991;9:461-509
2. Turcanu L. Bolile digestive la copil, ed. Medicala, Bucuresti, 1988.
3. Guth AA et al. Combined duodenal and colonic cecrosis. An unusual sequela of caustic ingestion. *J Clin Gastroenterol* 1994;19:303-5
4. Gaudabault P et al. Predictibility of esophageal injury from signs and symptoms: a study of caustic ingestion în 378 children. *Pediatrics* 1983;71:767-70
5. Cotrau M, Popa Lidia, Stan T, Preda N. Toxicologia, ed Medicala, Bucuresti, 1991
6. Wason S. The emergency management of caustic ingestion. *J Emerg Med* 1985;2:175-82
7. Homen CS et al. Effective treatment for acute alkali injury of the esophagus using weak-acid neutralisation therapy: an ex vivo study. *Acad Emerg Med* 1995;2:952-8
8. Ullman I, Mutaf O. Application of systemic steroids în the management of caustic esophageal burns in children. *Eur J Pediatr Surg* 1998;82:71-4
9. Chistensen HB. Prediction of complications following unintentional caustic ingestion în children. Is endoscopy always necessary? *Acta Paediatr* 1995;84:1177-82
10. Zangar SA, Kachar R, Mehta S et al. The role of fiberoptic endoscopy în the management of corrosive ingestion and modified endoscopic classification of burns. *Gastrointest Endosc* 1991;37:165-9
11. Eshera A, Raylor W, Mills L et al. Corrosive burns of the esophagus and stomach: a recommendation for an aggressive surgical approach. *Ann Thorac Surg* 1986;41:276-83
12. Howell JM, Dolsey WC, Hortsell FW. Steroids for the treatment of corrosive esophageal injury: a statistical analysis of past studies. *Am J Emerg Med* 1995;10:421-5

Capitolul IV

PATOLOGIA DIAFRAGMULUI

HERNIA DIAFRAGMATICĂ CONGENITALĂ

Hernia diafragmatică congenitală (HDC) este o afecțiune gravă, manifestată la nou-născut, de obicei asociată cu o serie de complicații pulmonare de diverse grade.

ISTORIC

Hernia diafragmatică traumatică a fost descrisă pentru prima oară de Ambroise Pare în 1575, fiind vorba de două cazuri găsite la autopsie iar primul caz de hernie diafragmatică congenitală a fost raportat de Lazarus Riverius în 1672, care incidental a găsit leziunea cu ocazia examinării post-mortem a unui bărbat de 24 ani⁽¹⁾. În 1796 Morgagni a descris diferite tipuri de HD, inclusiv pe cea care-i poartă numele. În 1848 Bochdalek, profesor de anatomie la Praga, a descris hernia cu același nume. Prima tentativă de reducere a herniei prin laparotomie îi aparține lui Naumann în 1888, soldată cu un eșec. Heidenhain în 1905 a comunicat primul caz de HD congenitală operat cu succes în 1902. Până în 1940 Ladd și Gross raportaseră 16 cazuri de HDC operate. În 1946 Gross a operat cu succes prima HDC la un nou-născut cu vârstă sub 24 de ore⁽²⁾. Mortalitatea ridicată ce însoțește HDC s-a dovedit a fi rezultatul asocierii hipoplaziei pulmonare și hipertensiunii pulmonare persistente. Murdock în 1971 a arătat că anomalia cea mai importantă în HDC este hipertensiunea pulmonară. Autorii au început să considere că este necesară o stabilizare preoperatorie a bolnavului și amânarea gestului chirurgical major până se constată că pacientul nu are factori de prognostic nefavorabil. În 1976, Bartlett⁽³⁾ raportează primul supraviețuitor cu hipertensiune pulmonară tratat cu ECMO (extracorporeal membrane oxygenation). O altă etapă în diagnosticul și tratamentul HDC l-a constituit diagnosticul antenatal (echografie, amniocenteză, fetografie) iar ulterior intervențiile chirurgicale in utero.

EMBRIOLOGIE

Diafragmul derivă din:

- Porțiunea centrală, numită și centrul tendinos, este formată din septul transvers;
- Porțiunea mediană a diafragmului și pilierii derivă din mezenterul dorsal al esofagului;
- Porțiunea circulară, musculară, a diafragmului derivă din porțiunea cea mai profundă a peretelui toracic printr-un proces de înfundare;
- Porțiunea mică, plasată dorsal, este formată din fuziunea membranelor pleuro-peritoneale.

Cea mai cunoscută teorie care ar explica acest tip de hernie se referă la insuficiența de fuziune a membranelor pleuro-peritoneale. Hipoplazia pulmonară care acompaniază HDC se datorează compresiei progresive asupra plămânului exercitată de ansele herniate din abdomen⁽⁴⁾. Pulmonul afectat conține un număr mai mic de ramificații bronșice, un număr mai mic de alveole și vase pulmonare deficitare. Ramurile arteriale preacinoase și intraacinoase prezintă o hipertrofie marcată a tunicii medii. Această hipertrofie, asociată cu scăderea numărului de vase pulmonare, joacă rol esențial în creșterea rezistenței vasculare pulmonare și determină hipertensiune pulmonară la copiii cu HDC⁽⁵⁾. Afecțiunea nu are caracter genetic, apărând sporadic, deși au fost comunicate cazuri familiale în situații rare. S-au comunicat cazuri de HDC însoțind trisomii 18, 21 și 22. Au fost implicați și factori nongenetici cum ar fi: thalodomida, chinina, fenmetrazina sau nitrofenul ce ar fi posibili agenți cauzatori ai HDC⁽⁶⁾.

INCIDENȚA

Variază de la 1/2200 la 1/5000 de nașteri⁽⁷⁾. Pentru HDC markerul prenatal cel mai important este polihidramniosul, care este prezent în peste 80% din cazuri. Polihidramniosul nu este numai un marker valoros pentru HDC ci este și un important factor prognostic, prezența sa indicând un prognostic sumbru.

SEDIUL ȘI DIMENSIUNILE DEFECTULUI

Mărimea defectului variază de la 2-3 cm până la dimensiuni foarte largi,

interesând aproape tot hemidiafragmul. 80% din HDC au fost localizate pe partea stângă. Localizările bilaterale ale herniei diafragmatice postero-laterale sunt extrem de rare⁽⁷⁾.

MALFORMAȚII ASOCIATE

Incidența malformațiilor asociate la copiii cu HDC s-a considerat inițial ca fiind scăzută. Multe studii au raportat incidența malformațiilor asociate cazurilor cu HDC dar nu au inclus în statistică copiii morți sau cei născuți vii dar care au murit înainte de a fi operați. Se consideră de aceea că un mare număr de copii cu HDC având și malformații congenitale asociate nu au fost cuprinși în acele rapoarte⁽⁸⁾. Mai mult, studii recente arată că 100% din copiii născuți morți și având HDC prezintă anomalii asociate letale. Copiii cu HDC care mor în timpul resuscitării sau în perioada de stabilizare prechirurgicală au un număr semnificativ mai mare de anomalii asociate grave, comparativ cu cei care au fost operați cu succes⁽⁹⁾. De altfel, malformațiile asociate la nou-născuții cu HDC constituie un important factor prognostic. Sweed și Puri au analizat incidența malformațiilor asociate și impactul lor asupra cazurilor de supraviețuire la 116 cazuri consecutive de HDC dintr-un total de 368772 de nou-născuți vii la trei maternități din Dublin. Pacienții au fost împărțiți în două grupe: grupul I cuprinzând 64 (55%) care au murit în timpul manevrelor de resuscitare, înaintea oricărui gest chirurgical, la vârsta de aproximativ 12 ore și un al doilea grup, cuprinzând 54 (45%) pacienți și care au suferit intervenții chirurgicale. A fost observată o diferență semnificativă privind incidența malformațiilor asociate la cele două grupuri de pacienți. În primul grup, 40 (63%) au avut 79 malformații asociate, pe când în grupul al doilea numai 4 (8%) pacienți au avut malformații asociate. Primează malformațiile cardiace și cele ale tubului neural⁽¹⁰⁾.

DIAGNOSTIC ANTENATAL

Folosirea pe scară largă a sonografiei obstetricale a determinat creșterea ratei de diagnostic antenatal a HDC până la 50-60% din cazuri⁽¹¹⁾ în jurul vârstei de 20 săptămâni de sarcină. Diagnosticul de HDC se pune pe prezența anseilor intestinale în torace. Se mai iau în considerare: polihidramniosul, balansarea mediastinului și absența pungii cu aer a stomacului intraabdominal, hidropsul

fetal⁽¹²⁾. De altfel, polihidramniosul este întâlnit în 80% din cazurile de HDC, iar prezența sa este un semn de rău prognostic. Cauza polihidramniosului din HDC este neclară, considerându-se a fi datorat dificultăților de înghițire a lichidului amniotic prin compresiunea esofagului de către organele herniate. Diagnosticul ecografic al HDC localizată pe dreapta este mai dificil căci ecogenitatea ficatului fetal este asemănătoare plămânului, un semn valabil ar fi în acest caz prezența veziculei biliare în torace. Se estimează gradul hipoplaziei pulmonare prin raportul plămân de partea neafectată / cap, care trebuie să fie mai mare de 1,4⁽¹³⁾. Tot ecografic se va face diagnosticul diferențial cu adenomatoza pulmonară chistică, leziuni chistice mediastinale (teratoame chistice, chisturi neurogene, chisturi bronhogene, chisturi de origine timică). Diagnosticul prenatal are avantajul că mama cu un copil cu HDC poate fi adresată unui serviciu specializat cu posibilități de resuscitare neonatală după care în funcție de răspunsul la manevrele de resuscitare copilul este trimis în serviciul de chirurgie. În aceeași măsură, dacă anomalii congenitale letale sunt prezente, diagnosticul prenatal permite indicația de întrerupere terapeutică a sarcinii. În cazurile selectate, intervenția in utero poate fi (teoretic) posibilă.

MANIFESTĂRI CLINICE

Debutul și severitatea simptomelor depind de volumul masei viscerale herniate în torace și de gradul hipoplaziei pulmonare.



Figura IV.1. Hernie diafragmatică congenitală
- aspect clinic -

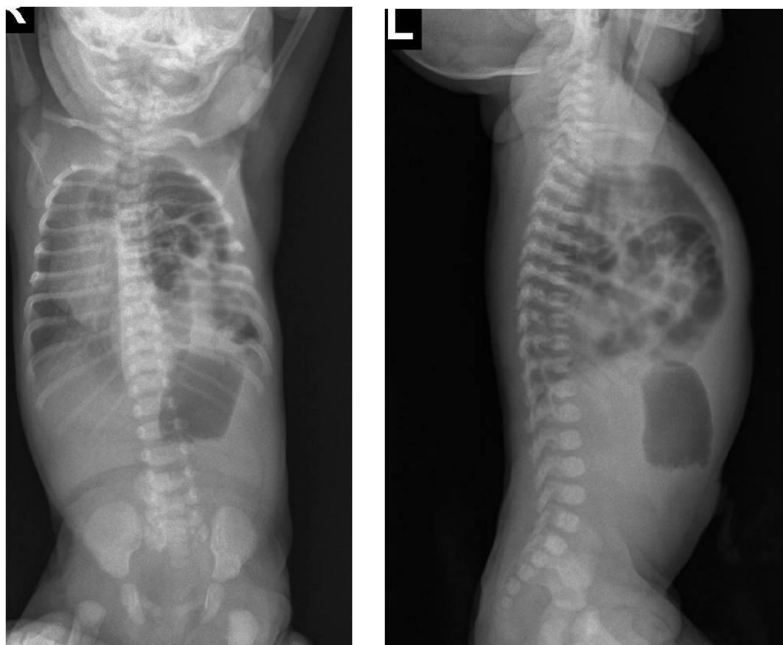


Figura IV.2. Hernie diafragmatică congenitală stângă
- aspect radiologic -

Formele cu manifestare imediat după naștere sunt cele mai frecvente și constau în detresă respiratorie gravă, cu tahipnee, cianoză, depresiunea sternului, apărute imediat după naștere. Examenul fizic va releva un abdomen excavat și un balans al mediastinului. Murmurul vezicular este absent de partea afectată. Diagnosticul în această situație se pune pe imaginile radiografice care arată prezența anselor în torace și cantitatea mică de aer din abdomen, pe absența marginii diafragmului, pe balansul mediastinului de partea sănătoasă, pe deplasarea spre dreapta a cordului și chiar cu ajutorul examenului baritat ce va opacifica stomacul și ansele în torace.

Formele cu manifestare tardivă se întâlnesc în aproximativ 10-20% din cazurile cu HDC. Simptomele sunt nespecifice și se referă la: infecții pulmonare trenante, vărsături, dureri abdominale, diaree, falimentul creșterii. Diagnosticul se pune în urma unui examen radiologic ce va evidenția la radiografia toracică de față și profil aspectul tipic al “bulelor de aer” care sunt ansele subțiri în torace. Se poate apela și la diagnosticul prin tranzit baritat.

FACTORII PROGNOSTICI

În tentativa de a stabili care din copiii cu HDC au hipoplazie pulmonară incompatibilă cu viața și care copii au o hipertensiune pulmonară potențial reversibilă, au fost propuse criterii variate, clinice și de laborator pentru a orienta prognosticul unui astfel de pacient.

Aceste criterii cuprind:

1. Polihidramnios;
2. Criterii de diagnostic antenatal - mărimea defectului diafragmatic, sediul stomacului;
3. Malformații congenitale majore asociate;
4. Sediul defectului - stâng sau drept;
5. Manifestarea neonatală - mortalitatea în cazurile cu debut imediat după naștere, adică în primele 6 ore, este mai mare de 50% pe când la copiii cu manifestări clinice după 24 de ore de viață, rata supraviețuirii este de aproape 100%;
6. Gazele sanguine - pacienții care au valori scăzute ale pCO₂ și valori normale ale pO₂ au un prognostic excelent, pe când pacienții cu valori ale pCO₂ care nu cresc și cu valori scăzute ale pO₂ au un prognostic rău;
7. Diferența alveolo-arterială a tensiunii oxigenului - pacienții cu diferență de tensiune alveolo-arterială a oxigenului mai mare de 500 mmHg nu beneficiază de chirurgie; dacă diferența de tensiune este mai mică, se poate practica gestul chirurgical cu succes;
8. Indexul ventilator - s-a arătat că rata mortalității este de 100% la pacienții cu tratament convențional și la care pCO₂ rămâne mai mare de 40 mmHg cu un index ventilator înalt;^(6,14)

Pregătirea preoperatorie: până de curând HDC a fost considerată o urgență, dar s-a observat că stabilizarea preoperatorie pentru o perioadă de 4-16 ore ajută la corectarea hipoxiei și hipoperfuziei și se asociază cu o ameliorare certă a supraviețuirii, chiar eliminându-se până la dispariție hipertensiunea pulmonară reactivă. Copiii cu detresă respiratorie necesită suport ventilatoriu prin intubație endotraheală. Acești pacienți vor trebui curarizați și sedați pentru a preveni deglutiția și absența distensiei toracelui ventilat și pentru a preveni sti-

mulii stresanți ce ar putea cauza vasoconstricție pulmonară⁽¹⁵⁾. Deoarece fluxul cardiac ar putea fi scăzut datorită hipertensiunii pulmonare, acești copii necesită monitorizare a gazelor sanguine preductal și a presiunii venoase centrale. Ventilația adecvată este esențială, dar plămânul hipoplazic solicită o presiune mare pentru a-l destinde și aceasta ar putea fi cauza de pneumotorax sau barotrauma⁽¹⁶⁾. Totdeauna când se constată o deteriorare bruscă a oxigenării copilului trebuie să ne gândim la apariția unui pneumotorax. De aceea se recurge la cea mai joasă presiune de insuflație care menține o oxigenare adecvată și un nivel scăzut al pCO₂. Suportul ventilator este constituit de obicei de ventilația mecanică. Ventilația cu frecvență înaltă poate fi folosită atunci când ventilația convențională este ineficăcă⁽¹⁷⁾. Obiectivul ventilației asistate este să mențină pO₂ postductal peste 60 mmHg, pCO₂ sub 30 mmHg și pH-ul mai mare de 7,5 pentru a obține maximum de vasodilatație pulmonară. De altfel, scopul tratamentului este să prevină hipertensiunea pulmonară persistentă, ea apărând la unii copii în ciuda tratamentului corect. S-au folosit agenți farmacologici ce ar induce vasodilatația pulmonară, dar nu s-a evidențiat un agent vasodilatator pulmonar cert.

După 1976 s-au aplicat două noi strategii de tratament la cazurile cu manifestare neo-natală: ECMO (extracorporeal membrane oxygenation) și intervenția chirurgicală temporizată în funcție de răspunsul la resuscitare. Bolnavii care nu răspund la celelalte manevre obișnuite de tratament pot fi plasați în ECMO, ce este un dispozitiv cord-pulmon care permite oxigenarea sângelui într-o perioadă de timp până plămânul afectat se maturează. ECMO a fost folosită ca metodă de îngrijire a bolnavilor cu HDC complicată cu hipertensiune pulmonară, în diverse centre din lume cu rezultate încurajatoare^(1,18,19).

De curând s-a raportat că stabilizarea preoperatorie a pacienților cu HDC îmbunătățește semnificativ complianța pulmonară în comparație cu a bolnavilor supuși intervenției chirurgicale de urgență^(20,21). De aceea se preferă o strategie de temporizare a intervenției chirurgicale până la îmbunătățirea preoperatorie a parametrilor pulmonari printr-o strategie ce cuprinde: ventilația mecanică, terapie farmacologică și ECMO. Hipoplazia pulmonară este prezentă încă din viața fetală și nu poate fi influențată semnificativ prin chirurgia de urgență. De altfel, un tratament corect preoperator crește șansele reușitei intervenției chirurgicale. Această strategie evită intervențiile efectuate la pacienți cu

șanse mici de supraviețuire postoperatorie. Administrarea surfactantului, în ciuda ideii că ar fi benefic, nu a îmbunătățit evoluția copiilor cu HDC⁽²²⁾.

INTERVENȚIA CHIRURGICALĂ

Calea de abord preferată este cea abdominală. Abordul abdominal oferă o bună expunere a anselor intestinale, o reducere facilă a viscerelor în abdomen și recunoașterea și corecția pe loc a eventualelor malformații asociate. În plus, capacitatea abdominală poate fi “mărită” într-o oarecare măsură pentru a încapa viscerele⁽²³⁾. Calea de abord toracică este mai puțin folosită. Pacientul este plasat în decubit dorsal iar anestezia va fi obligatoriu generală.

Incizia este subcostală sau transversă de partea herniei.

Conținutul herniar este redus cu grijă în abdomen prin mișcări blânde de tracțiune exercitate pe anse. De partea dreaptă, ansele subțiri și colonul sunt reduse primele apoi este tras cu blândețe ficatul. După reducerea herniei se încearcă vizualizarea plămânului ipsilateral retractând marginea anterioară a orificiului diafragmatic. De obicei, plămânul hipoplazic se vizualizează la apexul cavității toracice. În 20% din cazuri se găsește un sac compus din pleură și peritoneu, care trebuie excizat.

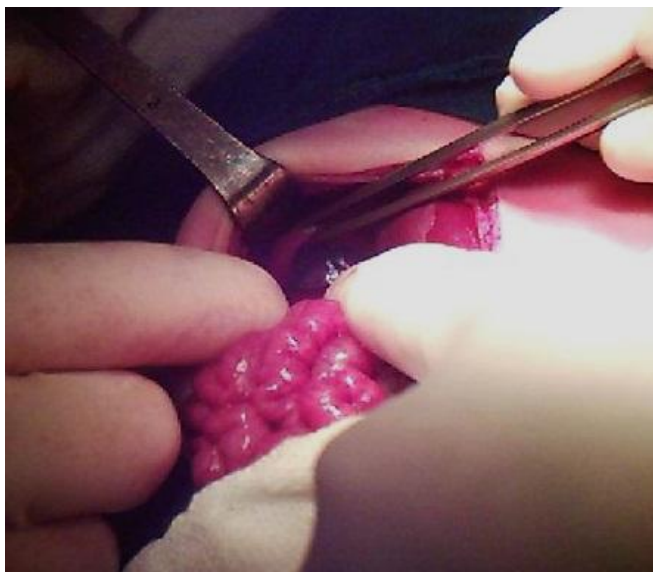


Figura IV.3. Hernie diafragmatică congenitală
- aspect intraoperator -

Închiderea orificiului diafragmatic se face prin sutură directă cu fire neresorbabile trecute în “U” prin marginile defectului. Dacă marginea anterioară a defectului este totdeauna evidentă, marginea posterioară necesită ades manevre de disecție pentru a fi pusă în evidență. Alteori, marginea posterioară lipsește și atunci se suturează marginea anterioară a defectului la periostul ultimei coaste. Dacă defectul este foarte larg se recurge la alte diverse tehnici cum ar fi închiderea folosind fascia prerenală, periostul costal, mușchiul mare dorsal sau un lambou muscular de rotație din peretele toracic. Se pot folosi și tehnici de închidere ale defectului apelând la materiale protetice, cel mai folosit fiind politetrafluoroetilen, care ar avea avantajul unui risc mai mic de infecție⁽²⁴⁾.

Cu ocazia laparotomiei pentru corecția HDC nu este necesară corecția malrotației, pentru că bridele Ladd nu există.

Dacă la închiderea peretelui abdominal apare tensiune se poate închide doar tegumentul deasupra și să se intervină după alte 10 zile sau să se folosească o plasă de silicon⁽²⁵⁾. Există și posibilitatea tratamentului chirurgical prin tehnici minim invazive - laparoscopie sau toracoscopie⁽²⁶⁾.

ÎNGRIJIRI POSTOPERATORII

Copiii vor fi în continuare supravegheați în serviciile ATI urmărindu-se parametrii care să realizeze o ventilație eficientă. Unii copii își îmbunătățesc oxigenarea în perioada imediat postoperatorie, așa numita “honeymoon period”, deteriorându-se după 6-24 de ore. Acest fapt se datorește hipertensiunii pulmonare și persistenței circulației fetale, cu creșterea rezistenței în artera pulmonară, creșterea presiunii în artera pulmonară și șunt dreapta-stânga ce determină hipoxie. În aceste cazuri se încearcă măsuri convenționale de corecție și dacă nu se obțin rezultate se recurge la ECMO.

Complicația postoperatorie cea mai serioasă este pneumotoraxul.

Rezultate

HDC este o afecțiune cu potențial letal iar rezultatele diferitelor centre de chirurgie pediatrică diferă după criteriile de tratament și după folosirea sau nu a ECMO.

Rata mortalității copiilor care se nasc vii și au simptomatologie în primele 6 ore de viață rămâne aproximativ 50%. Copiii care manifestă simptome

după 24 de ore de la naștere au aproape 100% șanse de supraviețuire. Unii copii cu hipoplazie pulmonară severă nu pot fi ajutați nici cu tratamentul curent, nici cu ECMO și atunci rămâne doar perspectiva unui transplant pulmonar.

Ar mai intra în discuție la capitolul “perspective” chirurgia fetală care conferă speranța influențării hipoplaziei pulmonare severe. Dar chirurgia fetală nu este decât în stadiu experimental, fiind raportate câteva cazuri de corecție cu succes. În aceeași măsură alte rezultate au fost decepționante datorită dificultăților tehnice privind fătul uman. Rămâne deschisă problema dacă această chirurgie fetală îmbunătățește prognosticul HDC.

EVENTRAȚIA (RELAXAREA) CONGENITALĂ A DIAFRAGMULUI

Boala este descrisă ca o malformație caracterizată prin poziția anormal de înaltă a unui hemidiafragm sau a unei porțiuni din diafragm. Boala poate fi congenitală sau câștigată ca urmare a unei paralizii frenice. Eventrația congenitală se datorește aplaziei stratului muscular al diafragmului. Cauzele eventrației congenitale sunt necunoscute, implicate fiind infecții cu citomegalorivirus, anomalii cromozomiale (trisomii 13,15, 18).

Incidența exactă a bolii nu este cunoscută. La 2500 de radiografii toracice la nou-născuți s-au găsit 4% eventrații ale diafragmului. Băieții sunt mai afectați decât fetele în proporție de 4:1 iar leziunea este mai frecventă pe dreapta decât pe stânga. Afectarea bilaterală este rară⁽¹¹⁾.

Malformații asociate

Pacienții cu eventrație unilaterală nu au de obicei alte malformații asociate pe când pacienții cu eventrație bilaterală au o incidență crescută a anomaliilor asociate(1,6,7). Malformațiile pulmonare și digestive se explică prin dezvoltarea concomitentă a diafragmului cu plămânul și cu rotația tubului digestiv. Dar se mai întâlnesc malformații cardiace, renale și ale SNC, precum și anomalii cromozomiale (trisomii 13, 15, 18).

Manifestări clinice

Constau în dispnee, repetate pneumopatii, bronșite sau bronșiectazie. Alături la copiii mai mari pot apărea simptome digestive (vărsături, disconfort epigastic). La copiii cu paralizie de nerv frenic se întâlnește istoricul unei alte afecțiuni, de obicei severă, iar clinic se constată tahipnee și cianoză.

Diagnostic

Se pune pe radiografia toracică de față și profil care demonstrează as-

censiunea diafragmului. Se poate face apel și la ecografie sau la fluoroscopie (care ar diferenția eventrația de hernie). Alte modalități diagnostice ar fi: pneumoperitoneografia, peritoneografia cu substanță de contrast, scintigrafia și chiar CT.

Tratamentul este chirurgical și constă în plicaturarea diafragmului⁽²³⁾. Abordul este pe cale abdominală iar sutura se face cu fire neresorbabile trecute în “U” și având grijă să un fie prins în sutură nervul frenic. În caz de eventrație a întregului diafragm se utilizează fie un lambou muscular, fie material protetic.

Îngrijiri postoperatorii

Se menține ventilația mecanică postoperatorie încă 24-48 de ore postoperator. La pacienții cu hipoplazie pulmonară severă se face apel la tratamentul agresiv și chiar la ECMO.

Rezultate

Prognosticul pacienților cu eventrație diafragmatică și care nu au hipoplazie pulmonară este excelent. Mortalitatea este în legătură cu gradul hipoplaziei pulmonare⁽²⁷⁾.

HERNIA DIAFRAGMATICĂ RETROSTERNALĂ (MORGAGNI - LARREY)

Embriologic, foramenul Morgagni reprezintă joncțiunea septumului transvers cu porțiunea laterală a diafragmului și cu peretele anterior toracic. Hernia retrosternală Morgagni este rară, reprezentând 2% din totalitatea defectelor diafragmului. Această hernie este de obicei localizată pe dreapta și are totdeauna sac herniar. Conținutul este reprezentat de colon, mare epiploon și ficat.

Diagnosticul se pune pe imaginea radiografică toracică, față și profil, care arată mase intestinale invadând mediastinul. Examine complementare sunt ecografia și tranzitul baritat.

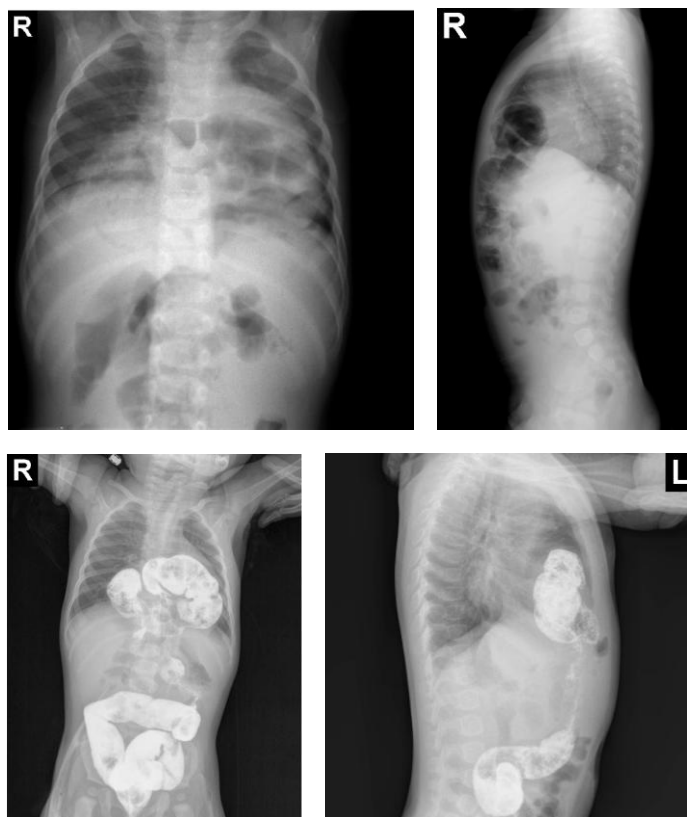


Figura IV.4. Hernie Morgagni: sus – radiografie toraco-abdominală simplă;
jos – examen radiologic cu substanță de contrast

Tratamentul este chirurgical, de relativă urgență, pentru a se împiedica eventuala încarcerare a anselor. După reducerea conținutului sacului în abdomen, sacul herniar este tras prin orificiul de hernie și rezecat. Defectul diafragmatic rămas se închide ca atare cu fire separate de material neresorbabil⁽²³⁾.

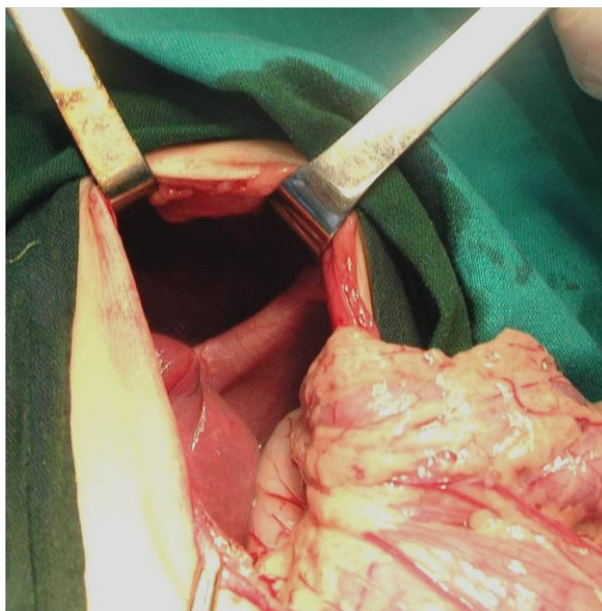


Figura IV.5. Hernie retroxifoidiană Morgagni – aspect intraoperator

Bibliografie

1. Puri P. Current Problems in Pediatric Surgery- Congenital Diaphragmatic Hernia- Vol.XXXI,no.10, oct.1994, pp.785-856.
2. Gross R Congenital Hernia of the Diaphragm in: Gross R (ed) The Surgery of Infancy and Childhood; its Principles and Techniques,1-st ed, Philadelphia, W.B. Saunders, 1953, pp 428-444.
3. Bartlett R.H. Personal Communication : Neonatal ECMO Registry,Ann.Arbor MI-in: Raffensperger J.G.-Swenson,s Pediatric Surgery,fifth ed,Appleton Lange, cap.12, 1990.
4. Almendinger N, West LS, Wilson J. Congenital diaphragmatic hernia. In Stringer M, Oldham L, Mouriquand P. Pediatric Surgery and Urology: Long term outcomes, Cambridge University Press, 2006, cap 12, p 150
5. Granholm T, Albanese LT, Harrison MR. Congenital diaphragmatic hernia. In Puri P. Newborn Surgery, Arnold London, 2003, cap 31, p 309
6. Clark RH, Hardin WD Jr, Hirshl RB et al. Current surgical management of congenital diaphragmatic hernia Study Group. J Pediatr Surg 1998;33:1004-9
7. Kallen RE, Harris J. The epidemiology of diaphragmatic hernia. Eur J Epidemiol 1997;13:665-73
8. Di Fiore JW, Fauza IO, Slavin R. Experimental fetal tracheal ligation and congenital diaphragmatic hernia: a pulmonary vascular morphometric analysis. J Pediatr Surg 1995;30:917-23
9. Sweed Y, Puri P. congenital diaphragmatic hernia: influence of associated malformations on survival. Arch Dis Child 1993;69:68-70
10. Butler N, Claireaux A. Congenital diaphragmatic henria as a cause of perinatal mortality. Lancet 1962;1:659-63
11. Arensman RM, Bambini DA. Congenital diaphragmatic hernia and eventration. In Ascraft KW, Holcomb GW III, Murphy P. Pediatric Surgery, 4th edition, Elsevier Saunders, 2005, cap 23, p304
12. Garne E, Haeusler M, Barasici I et al. Congenital diaphragmatic hernia: evaluation of prenatal diagnosis in 20 European regions. Ultrasound Obstet Gynecol 2002;19:329-33
13. Wilcox DT, Insh MS, Holm BA. Prenatal diagnosis of congenital diaphragmatic hernia with predictors of mortality. Clin Perinatol 1996;23:701-9
14. Lipshutz GS, Albanese CT, Feldstein VA. Prospective analysis of lung-to-heat ratio predicts survival for patients with prenatally diagnosed congenital

- diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 1997;32:1634-6
15. Downard CD, Jaksici T, Garza JJ. Analysis of an improved survival rate for congenital diaphragmatic hernie. *J Pediatr Surg* 2003;38:729-32
 16. Langer JC, Filler RM, Bohm DJ. Timing of surgery for congenital diaphragmatic hernia: is emergency operation necessary?. *J Pediatr Surg* 1988;23:731-7
 17. Sakurai J, Azarow K, Cutz E. Pulmonary barotrauma in congenital diaphragmatic hernia: a clinicopathological correlation. *J Pediatr Surg* 1999;34:1813-7
 18. Azarow K, Messineo A, Pearl R. Congenital diaphragmatic hernia – a tale of two cities: the Toronto experience. *J Pediatr Surg* 1997;32:395-400
 19. Bartlett RH. Extracorporeal membrane oxygenation (ECMO) – cardiopulmonary support in infancy. *Trans ASAIO* 1976;22:80
 20. German JC, Gazzanica AB, Amlie R. Management of pulmonary insufficiency in diaphragmatic hernia using extracorporeal circulation with a membrane oxygenator (ECMO). *J Pediatr Surg* 1977;12:905-12
 21. Freckner B, Ehren H, Granholm T. Improved results in patients who have congenital diaphragmatic hernia using preoperative stabilization extracorporeal membrane oxygenation and delayed surgery. *J Pediatr Surg* 1997;32:1185-9
 22. Lally KP, Lally PA, Langham MR. Surfactant does not improve survival rate in preterm infants with congenital diaphragmatic hernia. *J Pediatr Surg* 2004;39:829-33
 23. Boureau M. Hernies et eventrations de coupes diaphragmatiques. In Pelerin D, *Techniques de chirurgie pédiatrique*, ed. Masson, 1978;6:242-275
 24. Cullen ML. Congenital diaphragmatic hernia: operative considerations. *Semin Pediatr Surg* 1996;5:243-248
 25. Reynolds M. Diaphragmatic anomalies. In Raffensperger JG, *Swenson's Pediatric Surgery*, 5th edition, Appleton-Lange, 1990:721-35
 26. Krishna A, Zargar N. Laparoscopic repair of CDH. *Pediatr Surg Int* 2002;18:491-493

REFLUXUL GASTRO-ESOFAGIAN

Refluxul gastro-esofagian (RGE) reprezintă una din cele mai frecvente afecțiuni ale tractului digestiv, atât la copii cât și la adulți. În ultimii 20 de ani afecțiunea a fost mult mai frecvent diagnosticată din două motive: primul se referă la condițiile care favorizează boala (alimentația) și al doilea se referă la mijloacele mult mai sofisticate și mai performante de diagnostic. Mai mult, fundoplicatura gastrică, procedeu chirurgical de tratament al refluxului, este una din primele trei operații majore efectuate la copil în S.U.A.^(1,2).

BAZELE FIZIOLOGICE ALE RGO

Conceptul de RGE a evoluat gradual de prin 1930, când s-a demonstrat simptomatologia ce poate fi indusă de acțiunea sucului gastric acid asupra mucoasei esofagului. În deceniul al cincilea se considera că RGE este patologic și că s-ar datora unei cauze mecanice, în special hernia hiatală. Spre deosebire de adulți, mulți copii cu simptomatologie de reflux sever nu aveau hernie hiatală. În 1960 s-a stabilit că sfincterul esofagian inferior (SEI) este factorul major ce permite RGE și că RGE patologic și hernia hiatală sunt două entități separate.

Mecanismul antireflux al joncțiunii gastro-esofagiene a fost descris ca un model mecanic în care corpul esofagian funcționează ca o pompă propulsivă, stomacul ca un rezervor și SEI ca o valvă unidirecțională. La rândul său, SEI, care este un mecanism asemănător unei valve, are trei componente: hiatusul esofagian care este o chingă musculară formată din pilierii diafragmului, unghiul lui His, unghi ascuțit format din marea curbură a fundusului gastric și esofagul inferior și o zonă de presiune înaltă a esofagului distal ce ține din porțiunea distală a mediastinului în abdomen. Porțiunea distală a esofagului conține un strat de fibre circulare, plasat la interior și un strat de fibre longitudinale plasat la exterior. Stratul muscular circular se întinde până la fundusul gastric iar porțiunea sa cea mai îngroșată, plasată chiar deasupra joncțiunii gastro-esofagiene, corespunde zonei de presiune înaltă a SEI. Când stratul muscular

intern se contractă lumenul esofagian se strâmtorează și unghiul lui His se închide. Nu este vorba în termeni strict anatomici de un sfincter ci de o combinație de factori care crează condițiile unei funcționări dinamice a SEI. Acest sfincter esofagian inferior a fost localizat prin metode manometrice și s-a stabilit valoarea minimă a presiunii de la care SEI nu mai constituie o barieră în calea RGE. Presiunea la nivelul SEI este de obicei la copil 10 – 20 mmHg, valori sub care se poate produce RGE^(3,4,5).

Factori care influențează apariția RGE:

- Slăbirea tonusului sfincterului esofagian inferior;
- Prezența unei hernii hiatale;
- Modificări în motilitatea esofagului (slăbirea capacității de “clearance”);
- Volumul și cantitatea sucului gastric refluat (influențează direct gradul și severitatea simptomelor de reflux);
- Capacitatea stomacului de a-și goli eficient conținutul spre duoden (funcția gastrică normală este un mecanism complex care depinde de eficiența motilității esofagului, relaxarea și contractilitatea coordonată a SEI, presiunea intraluminală gastrică și evacuarea gastrică eficientă spre duoden).

La copiii cu RGE, în particular la cei cu afecțiuni neurologice, tranzitul eso-gastric și evacuarea gastrică sunt încetinite producând un complex de tulburări ale joncțiunii eso-gastrice. Rezistența la RGE se datorează SEI și depinde de:

- Presiunea de la nivelul sfincterului (cel puțin 10 mmHg);
- Lungimea esofagului abdominal (cu cât este mai lung, cu atât este mai eficient mecanismul de valvă; normal lungimea esofagului intraabdominal este la copil de 1-2,5cm);
- Presiunea intraabdominală (de la valori peste 10 mmHg SEI devine eficient).

Anumite droguri cresc presiunea SEI (medicație colinergică, agenți prokinetici, hormoni gastro-intestinali, eritromicina, peptone) iar altele scad presiunea SEI (secretina, colecistokinina, glucagon, prostaglandine, pregesteron, teofilina, nicotina, vasopresina, atropina, morfina, diazepam, sedative, relaxante, analgetice, anestezice, bronhodilatatoare). De asemenea, anumi-

te alimente (ciocolată, cafea, alcool) scad presiunea SEI, la fel ca și alți factori, ca stresul, ce slăbește contracțiile esofagului.

Combinația de suc gastric acid, săruri biliare, secreție pancreatică și pepsină, este devastatoare pentru mucoasa esofagului.

RGE apare la orice vârstă, fiecare dintre noi acuzând arsuri epigastrice după o masă copioasă. Mici eructații sau vărsături în cantitate mică sunt normale la un copil de 6–8 săptămâni, astfel că se consideră că RGE este normal până la vârsta de 2 luni. Dar care este limita normalului și cum pot fi corelate intensitatea semnelor de reflux cu gradul refluxului? Uneori este dificil de știut dacă RGE este cauza bolii cu manifestările respective sau este consecința unei boli de bază. Pentru ca lucrurile să fie și mai complicate, RGE se însoțește foarte des de alte afecțiuni:

- Neurologice: retardul mintal de orice cauză, traumatisme cerebrale de orice cauză, paralizia cerebrală, sindromul Down, hidrocefalia, microcefalia, convulsii, sindromul Cornelia de Lange;
- Gastrointestinale: obstrucții gastrice de orice cauză, tulburări de deglutiție, obstrucții duodenale, defecte congenitale ale peretelui abdominal (omfalocel, gastroschizis), sindrom de intestin scurt, megacolon congenital, hipertensiune portală;
- Cardiace: afecțiuni ce determină insuficiență cardiacă;
- Respiratorii: hernia diafragmatică congenitală, stenoza traheală sau subglotică, despicăturile palatine, sindrom Pierre-Robin, paralizia nervului frenic, displazia bronhopulmonară;
- Prematuritatea.

Deoarece RGE se definește prin prezența conținutului gastric refluat în esofag, anumite situații clinice ca vărsătura, regurgitația și ruminația trebuie evocate.

Vărsătura se definește drept actul reflex prin care conținutul gastric este proiectat cu forță prin gură la exterior.

Regurgitația reprezintă un episod în care conținutul gastric este adus în gură și apoi este fie expectorat, fie înghițit din nou.

Ruminația este afecțiunea manifestată prin repetate episoade de regurgitație și în care copilul înghite conținutul din cavitatea bucală.

RGE fiind comun tuturor acestor situații clinice considerăm că definiția

RGE este: afecțiune caracterizată prin prezența conținutului gastric în esofag pe fondul unor manifestări clinice caracteristice: tuse, wheezing, crize de cianoză, vărsături cu striuri de sânge, etc. Se vorbește astfel despre **boala de reflux gastroesofagian**^(6,7,8).

MANIFESTĂRI CLINICE

Cel mai frecvent semn este **vărsătura**, care apare imediat postprandial, este reprezentată doar de conținutul gastric (nu conține bilă), are uneori striuri de sânge și neliniștește sugarul care imediat reia plânsul. Uneori vărsăturile pot fi cu efort, aruncând jet la distanță, de unde confuzia cu vărsăturile din stenoza hipertrofică de pilor sau din stenoza congenitală a duodenului, nediagnosticată încă.

Falimentul creșterii se datorește absenței unui aport nutritiv și caloric adecvat datorită repetatelor vărsături. Se manifestă mai ales în primii 2 ani de viață.

Carii dentare, leziuni inflamatorii cronice la nivelul laringelui, voce răgușită datorate refluxului acid în cavitatea bucală.

Complicațiile pulmonare cum ar fi bronșitele recurente sau pneumoniile de aspirație sunt atribuite refluării în arborele respirator a conținutului gastric, mai ales în timpul somnului. S-a dovedit clar o prelungire în timpul somnului a perioadelor de reflux. Copiii pot avea perioade de reflux insidios în timpul somnului și să se manifeste cu episoade inexplicabile de tuse. Alte studii au arătat că o cantitate oarecare de refluat acid gastric în esofagul mijlociu sau superior, stimulând reflexele vagale, produce laringospasm. Laringospasmul produs de RGE este considerat cauză de apnee obstructivă la copil și posibil cauză de stridor recurent, hipoxie acută și chiar “moarte subită” (sudden infant death syndrome – SIDS).

Prematurii cu sindrom de detresă respiratorie și care au insuficiență pulmonară cronică prin displazie bronhopulmonară au o rată mare a RGE. În aceeași măsură, copiii care au frecvent manifestări respiratorii ca apnee cu bradicardie, pneumonie, cianoză sau stridor trebuie investigați în direcția diagnosticării unui RGE(9).

Mulți copii cu simptome respiratorii induse de RGE au concomitent

afecțiuni ale SNC ce explică în parte episoadele lor de apnee cu bradicardie. În aceste cazuri se consideră RGE un factor agravant al bolii și nu unul cauzal, declanșator⁽⁷⁾.

Esofagita cu leziuni inflamatorii cornice, interesând toate straturile esofagului, localizată în special în ½ inferioară. Ulterior, leziunile de esofagită se pot complica cu stenoză esofagiană secundară⁽¹⁰⁾.

“Esofagul Barrett” este întâlnit la copiii mai mari cu RGE cronic și constă în metaplazia sub formă de epiteliu columnar a mucoasei gastrice la nivelul esofagului inferior. Factorii care influențează apariția acestor leziuni, considerate stadiu precanceros, sunt durata refluxului și prezența de *Helicobacter pylori* în mucoasa gastrică⁽¹¹⁾.

DIAGNOSTICUL RGE

Când se suspicionează după semnele clinice un RGE există o multitudine de examene complementare ce pot pune în evidență refluxul, să evidențieze eventualele cauze ce ar fi putut declanșa refluxul și să determine prezența eventualelor sechele.

Radiografia toracică poate decela semnele unor infecții pulmonare ce au de obicei caracter recurent și sunt datorate repetatelor pusee de RGE însoțite de aspirație. Uneori copiii cu RGE pot avea imagini de emfizem pulmonar ce însoțeste astmul.

Tranzitul esofagian baritat dă relații despre prezența unei eventuale hernii hiatale sau despre anomalii ale mucoasei esofagiene, despre eventuale stenoze esofagiene secundare (întinderea lor), despre prezența dismotilităților esofagului, mai ales după anastomoza directă pentru atrezie esofagiană, poate evidenția imagini de esofagită sau esofag Barrett.

Tranzitul baritat, practicat în continuare dincolo de esofag poate evidenția obstrucții la nivelul pilorului sau duodenului (stenoze duodenale congenitale, diafragm, stenoză hipertrofică de pilor) ce ar putea fi cauze de vărsături. Dar cel mai important lucru este că tranzitul baritat eso-gastro-duodenal poate evidenția refluxul. Relația “reflux evidențiat de tranzit” și “prezența simptomelor” este una specială. Astfel, sunt situații când în absența simptomelor se constată imagini de RGE iar 60% din pacienții cu simptome de reflux și pH-metrie conclu-

dentă pentru reflux nu au imagini de reflux⁽¹²⁾.

pH-metria esofagiană este testul specific în diagnosticul RGE. Electro-
dul de pH-metrie esofagiană a fost inventat de Tuttle și Grossman și a fost in-
trodus în practica medicală pentru studierea acidității de Miller în 1964. Moni-
torizarea îndelungată a pH-ului esofagian permite cuantificarea timpului cât
mucoasa esofagiană este expusă acidității, măsoară capacitatea esofagului de a-
și elimina refluatul acid și corelează perioadele de reflux cu simptomele pacien-
tului. pH-ul esofagian normal variază între 5,5 și 7,0. Este considerat episod de
reflux o scădere a pH-ului sub 4,0.

pH-metria esofagiană certifică:

- timpul total în care pH-ul esofagian este mai mic de 4,0, exprimat în procente din timpul în care pacientul este monitorizat, culcat sau șezând.
- frecvența episoadelor de reflux înregistrate ca episoade cu durată mai mare de 5 min/24 de ore.
- durata episoadelor mai lungi decât 5 min/24 de ore.
- timpul în minute al celui mai lung episod de reflux înregistrat.

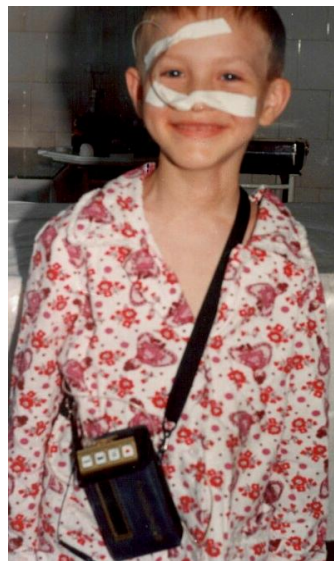
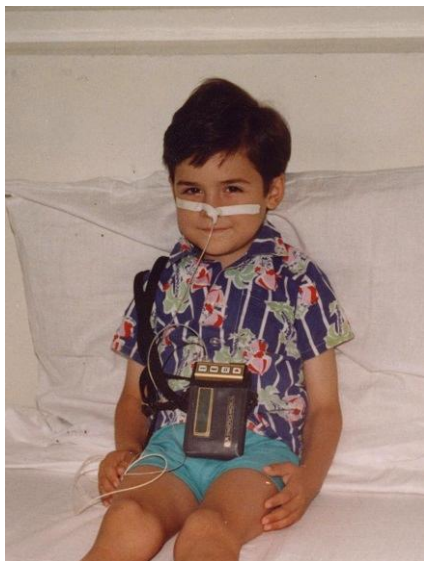


Figura IV.6. Manometrie esofagiană și pH-metrie

Datele înregistrate sunt prelucrate de computer folosind soft dedicat și se obține un “profil de reflux”. Valorile normale și patologice sunt determinate pentru sugari, copii mici, preșcolari, școlari și adulți și poartă numele de “sco-

ruri” -De Meester, Boix-Ochoa ^(13,16).

Se consideră că pH-metria esofagiană pe 24 de ore a devenit regula de aur pentru determinarea RGE la copil și adult, datorită studiilor clinice pe serii largi de pacienți. Dacă la monitorizarea pe 24 de ore a pH-ului esofagian valorile sunt sub 4,0 mai mult de 5% din timpul studiat există cu certitudine RGE. Atunci când pH-metria esofagiană efectuată 24 de ore relevă 2 deviații standard de la valorile normale sau mai mult se impune fundoplicatura gastrică.

Echografia este folosită mai ales pentru diagnosticul herniei hiatale. O recomandă faptul că este fiziologică, neinvazivă și nu iradiază bolnavul.

Studiul refluxului alcalin se referă la studierea simultană cu doi electrozi, unul esofagian și unul gastric, al pH-ului căci sunt situații când există flux retrograd transpiloric de secreții bilio-pancreatice (reflux duodeno-gastric) ce transformă refluatul gastric spre esofag din acid în alcalin. În astfel de condiții, sfîcterul esofagian inferior incompetent permite RGE alcalin, cu efect dezastruos asupra mucoasei esofagiene, dar care la pH-metrie nu este evidențiat.

Studiul evacuării gastrice se face prin scintigrafie gastrică computerizată. Se administrează un prânz conținând Tc⁹⁹ marcat. Normal, într-o oră trebuie să se evacueze 70% din conținutul introdus în stomac. Copiii la care mai mult de 50% din prânzul marcat cu izotop persistă în stomac după 90 de minute au întârziere în evacuarea gastrică (piloroplastia este indicată dacă cel puțin 60% din cantitatea conținută inițial în stomac este reținută peste 90 de minute). S-a mai încercat măsurarea acidității mioelectrice a peretelui gastric transcutan și s-au găsit cazuri de întârziere în evacuarea gastrică pentru prânzuri solide, cu o acuratețe a explorării de 90%, dar experiența cu această tehnică este foarte limitată⁽¹⁷⁾.

Endoscopia este recomandată pentru evaluarea clinică, de relativă urgență, a oricărui copil ce prezintă o hematemeză, disfagie sau odinofagie inexplicabilă. Efectuată cu un endoscop flexibil de un diametru adecvat, endoscopia poate evidenția o esofagită dar nu poate cuantifica gradul refluxului, dacă există. Endoscopia este de ajutor în diagnosticul modificărilor mucoasei în 1/3 distală a esofagului cu reflux, în diagnosticul stenozelor secundare și conferă avantajul biopsiilor ce pot fi prelevate pe loc⁽¹⁴⁾.

Scintigrafia pulmonară studiază plămânii și esofagul după ingestia unui prânz ce conține sulf coloidal marcat cu Tc⁹⁹ și poate demonstra prezența aspiratului pulmonar, în cazul RGE, la pacienții cu infecții pulmonare recurente.

Manometria esofagiană este metoda care cuantifică rezistența sfincterului esofagian inferior la refluarea conținutului acid gastric spre esofag. Plasarea cateterului ce măsoară presiunea de la nivelul SEI se face sub control radiografic și după ce este introdus în stomac este retras la nivelul esofagului intraabdominal. Valori ale presiunii SEI sunt normale peste 15 mmHg. Dacă valorile presionale sunt mai mici de 10 mmHg la copilul mic se consideră sfincter incompetent, sediu sigur de reflux⁽¹⁸⁾.

Studiul motilității esofagiene se realizează cu ajutorul unui cateter cu multiplu lumen și se cercetează contracțiile peristaltice ale esofagului, înregistrarea făcându-se pe durata a 24 de ore. Se estimează că 1/3 din cazurile cu RGE asociază tulburări de motilitate a esofagului. Peristaltica necoordonată și ineficientă a esofagului determină staza prelungită a refluatului acid în esofag. O serie de afecțiuni ca esofagita, atrezia esofagiană operată, acalazia și afecțiuni neuromusculare se însoțesc de unde peristaltice esofagiene ineficiente, cu secvențe neregulate și de mică amplitudine⁽¹⁵⁾.

TRATAMENTUL RGE

1. Medical

Există trei obiective ale tratamentului nonoperator al RGE la copil:

1.1. Tratamentul postural

Constă în menținerea sugarului în poziție semișezândă (“upright position”) timp de 24 de ore pe zi. Această poziție, cu capul și trunchiul ridicate la 60° față de planul patului, diminuează cantitatea de refluat acid gastric și favorizează golirea esofagului. Chiar și o poziție semișezândă de 30° poate fi eficientă. Pentru că în timpul somnului e greu de realizat la sugar o astfel de poziție, se preferă poziția capului ridicat cu 3 cm pe o pernă și administrarea prânzului cu două ore înainte de culcare. În timpul zilei copilul poate fi ținut în brațe, cu capul și trunchiul ridicate, în decubit dorsal sau ventral (“prone position”)⁽¹⁹⁾. La sugar, după 4-6 săptămâni, se poate constata eficacitatea unui astfel de tratament postural. La copilul peste 1 an tratamentul postural ca unică metodă de tratament nu dă rezultate.

1.2. Calitatea alimentației

Prânzurile în cantitate mică, mai frecvente și cu alimente cu o consisten-

ță crescută diminuează RGE. În schimb tetinele, suzele favorizează îngurgitarea unei cantități mari de aer și de aici, RGE. Pentru un sugar mic este dificil de “îngroșat” prânzul, care este format din lapte (se poate apela la griș sau cereale). Mai devreme de 5-6 luni vârstă un sugar nu poate primi alimente solide, stomacul lui nefiind pregătit pentru o astfel de digestie⁽²⁰⁾. Cert este că asocierea unei alimentații conținând prânzuri în cantitate mai mică și mai consistente influențează favorabil RGE.

1.3. Tratamentul medicamentos include:

- antagoniști ai receptorilor H₂ (cimetidina, ranitidina) care cresc pH-ul gastric, inhibă activitatea pepsinei, cresc presiunea SEI. Au inconvenientul că nu pot fi administrate sugarului și copilului mic deoarece au un gust neplăcut, necesită doze frecvente, provoacă grețuri, vărsături, diaree.
- Cisaprid (coordinax) este un stimulent noncolinergic al peristalticii esofagiene și al SEI. Utilizat pe scară largă în Europa și SUA, a devenit medicamentul de elecție în tratamentul RGE.
- Drogurile inhibitoare ale pompei de protoni (omeprazol) sunt eficiente în blocajul producției de acid gastric și combat cu eficiență esofagita dar nu influențează amploarea RGE.

2. Chirurgical

Se adresează următoarelor categorii de pacienți:

- Copii cu RGE diagnosticat cert și la care tratamentul medical efectuat 4-6 săptămâni a eșuat.
- Copii cu RGE și care au deja esofagită sau stenoză esofagiană secundară⁽¹⁰⁾.
- Copii cu RGE și cu hernie hiatală.
- Copii cu grave deficite neurologice⁽²¹⁾.

Obiectivele intervenției chirurgicale sunt:

- Crearea unei zone de presiune crescută la nivelul esofagului inferior.
- Accentuarea unghiului lui His.
- Crearea unui esofag abdominal de lungime adecvată.
- Aproximarea pilierilor diafragmatici pentru preîntâmpinarea herniei paraesofagiene.

Fundoplicatura este intervenția chirurgicală ce și-a dovedit eficiența în tratamentul RGE (aplicarea unui inel esofagian circumferențial din material sintetic nu a dat rezultate). Cea mai răspândită tehnică de fundoplicatură gastrică este cea descrisă de Nissen și Rosetti în 1959⁽²²⁾. Operația constă în înfășurarea joncțiunii esogastrice cu o porțiune din marea tuberozitate gastrică, creându-se un mecanism de valvă antireflux. Calea de abord este abdominală (cel mai des uzitată, cu multiple avantaje) sau toracică (pentru cazurile cu stricturi severe, cu esofag scurt, cu malformații ale coloanei vertebrale toracice). Se estimează că 92% din copiii cu RGE și care au avut fundoplicatură Nissen au prezentat dispariția simptomelor.

Complicațiile postoperatorii ce pot apărea sunt multiple:

- în 15% din cazuri se constată dezunirea manșonului cu reluarea refluxului;
- în 6% din cazuri apare hernia hiatală;
- la 2 ani postoperator poate reapare RGE;

La copiii cu afecțiuni neurologice se constată o evoluție postoperatorie dificilă, ades nefavorabilă, după fundoplicatura gastrică⁽²³⁾.

Alte variante tehnice de fundoplicatură:

- operația Nissen combinată cu antroplastie (asemănătoare intervenției Fredet pentru stenoza hipertrofică de pilor, în care se secționează seroasa, musculara și se respectă mucoasa) sau, mai frecvent, piloroplastie Heineke-Mikulicz, la copii cu RGE și întârziere în evacuarea gastrică^(14,21);

- operația Thal, ce “urcă” fundusul gastric spre cardia și mai sus, suturând stomacul pe 2/3 anterioare la diafragm. Procedeu este folosit la copii cu ficat mare, esofag scurt sau la cei care au avut esocardiomiectomie Heller pentru acalazie^(3,24);

- operația Toupet este o fundoplicatură posterioară –hemiNissen⁽⁴⁾;
- fundoplicatura laparoscopică, introdusă în practica pediatrică din 1992 (și-a dovedit eficiența la adult) și care reprezintă metoda de viitor în tratamentul RGE și la copil⁽²⁵⁾;

S-a mai imaginat și gastropexia Boerema, ce suturează mica curbura gastrică la peretele anterior al abdomenului, cu rezultate mediocre⁽²⁶⁾.

HERNIA HIATALĂ

Termenul de hernie hiatală desemnează protruzia unei porțiuni din stomac în torace printr-un orificiu hiatal al esofagului anormal de larg⁽²⁷⁾.

În mod normal cardia este fixă subdiafragmatic și perfect continentă datorită unui mecanism antireflux intrinsec și extrinsec. Există o relație directă între continența cardiei și refluxul gastroesofagian. Cu atât mai mult, în formele de hernie hiatală simptomatologia va fi de reflux⁽²⁸⁾.

Akerlund a făcut o clasificare a herniei hiatale în funcție de aspectul relevat de explorarea radiologică cu substanță de contrast:

- Tip I, cu brahiesofag, în care cardia este plasată supradiafragmatic;
- Tip II, hernia paraesofagiană, în care o porțiune din marea tuberozitate ascensionează în torace, cardia fiind rămasă subdiafragmatic;
- Tip III, hernia hiatală cu cardia mobilă, în care joncțiunea esogastrică alunecă liber în și din torace, prin orificiul esofagian. Este forma comună copilului, ades cazurile fiind etichetate ca reflux gastroesofagian.

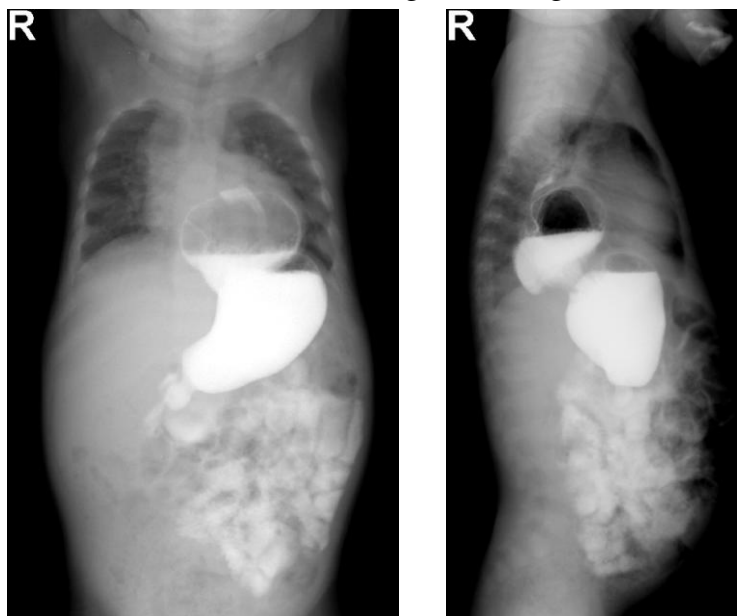


Figura IV.7. Hernie hiatală – aspect radiologic cu substanță de contrast

Tabloul clinic coincide cu cel al refluxului, în care semnul principal este vărsătura, ce apare în primele zile de viață, este imediat după alimentația copilului, în cantitate mică. Conținutul vărsăturii este reprezentat de lapte nedigerat, cu striuri de sânge. Vărsăturile determină apariția tulburărilor de creștere, prin lipsă de aport.

Cu vremea apar și se dezvoltă și celelalte semne caracteristice ale refluxului gastroesofagian: pneumopatii repetate, voce răgușită.

Diagnosticul se pune prin examen radiologic cu substanță de contrast, după opacifierea stomacului pacientul fiind plasat în poziție Trendelenburg. Se observă poziționarea intratoracică a unei porțiuni din stomac. Există și modalități mai sofisticate de diagnostic (pH-metria), dar acestea confirmă existența doar a refluxului.

Tratamentul este chirurgical în exclusivitate, având ca obiectiv refacearea anatomiei și funcției normale a joncțiunii esogastrice.

Bibliografie

1. Darling DB, Fisher JH, Gellis SS. Hiatal hernia and gastroesophageal reflux in infants and children: analysis of the incidence in North American children. *Pediatrics* 1974;450-454
2. Gutmann FM. On the incidence of hiatal hernia in infants. *Pediatrics* 1972;50:325-328
3. Boix-Ochoa J. The physiologic approach to the management of gastric esophageal reflux. *J Pediatr Surg* 1986;21:1032-1039
4. Hebra A, Hoffman MA. Gastroesophageal reflux in children. *Pediatr Clin North Am* 1993;40:1233-49
5. Herbst JJ. Medical progress: gastroesophageal reflux. *J Pediatr* 1983;102:505-8
6. Suthphen JL. Pediatric gastroesophageal reflux disease. *Gastroenterol Clin North Am* 1990;19:617-29
7. Halpern LM, Jolley SG, Johnson DG. Gastroesophageal reflux: a significant association with central nervous system disease in children. *J Pediatr Surg* 1991;26:171-3
8. Spitz L, McLeod E. Gastroesophageal reflux. *Sem Pediatr Surg* 2003;12:237-40
9. Newell SJ. Development of the lower oesophageal sphincter in the preterm infant. In Milla PJ, Disorders of gastrointestinal motility in childhood. New York, John Wiley and Sons Ltd, 1988:39-50
10. Chittmitrapap S, Spitz L, Kiely EM et al. Anastomotic stricture following repair of esophageal atresia. *J Pediatr Surg* 1990;25:508-11
11. Chen HW, Grosfeld JL, Heifetz SA. Persistence of Barrett's esophagus in children after antireflux surgery: influence on follow-up care. *J Pediatr Surg* 1992;27:260-266
12. Johnson DG. Gastroesophageal reflux. In Grosfeld JL, Common problems in pediatric surgery, St Louis, Mosby-Year Book Inc 1991:169-174
13. Johnson LF, De Meester TR. Twenty-four hour pH monitoring of the distal esophagus: a quantitative measure of gastroesophageal reflux. *Am J Gastroenterol* 1974;62:325-332
14. Boix-Ochoa J, Ashcraft KW. Gastroesophageal reflux. In Ashcraft KW, Holcomb GW, Murphy JP. *Pediatric Surgery*, 4th edition, Elsevier-Saunders, Philadelphia, 2003;28:383
15. Hill JL, Pellegrini CA, Burrington JD. Technique and experience with 24-hour esophageal monitoring in children. *J Pediatr Surg* 1977;12:877-87

16. Boix-Ochoa J, Lafuente JM, Gil-Vermet JM. Twenty-four hour esophageal pH monitoring in gastroesophageal reflux. *J Pediatr Surg* 1980;15:74-78
17. Meyers WF, Roberts CC, Johnson DG. Value of tests for evaluations of gastroesophageal reflux in children. *J Pediatr Surg* 1985;20:515-20
18. Gryboski JD, thayer WR Jr, Spiro HM. Esophageal motility in infants and children. *Pediatrics* 1983;31:382-95
19. Orenstein SR. Prone position in infant gastroesophageal reflux: is elevation of the head worth the trouble: *J Pediatr* 1990;117:186-7
20. Bailey DJ, Andres JM, Danek GD. Lack of efficacy of thickened feeding as treatment for gastroesophageal reflux. *J Pediatr* 1986;110:187-9
21. Spitz L, Roth K, Brereton RJ. Operation for gastroesophageal reflux associated with severe mental retardation. *Ann Dis Child* 1993;68:347-351
22. Nissen R. Gastropexy and fundoplication in surgical treatment of hiatal hernia. *Am J Dig Dis* 1961;6:954-61
23. Fonkalsrud EW, Foglia RP, Amen ME. Operative treatment for the gastroesophageal reflux syndrome in children. *J Pediatr Surg* 1989;24:525-529
24. Thal AP. A unified approach to surgical problems of the esophagogastric junction. *Ann Surg* 1968;168:542-9
25. Lobe TE, Schropp KP, Lunsford K. Laparoscopic Nissen fundoplication in childhood. *J Pediatr Surg* 1993;28:358-361
26. Meehan JL, Georgeson KE. The learning curve associated with laparoscopic antireflux surgery in infants and children. *J Pediatr Surg* 1997;32:426-429
27. Waterston D. The esophagus. In Mustard WD, Rawitch MM, Snyder WH, Welch KJ, Benson CD. *Pediatric Surgery*, 2nd edition, Year Book Medical Publishers 1969;28:392
28. Fevre M. *Chirurgie infantile et orthopedie*, Flammarion-Paris 1967:353

Capitolul V

**ELEMENTE DE PATOLOGIE
A PERETELUI ABDOMINAL**

DEFECTE ALE PERETELUI ABDOMINAL

Peretele abdominal este o gazdă perfectă pentru viscere, deși este considerat chiar o barieră în fața intervențiilor chirurgicale abdominale. Această structură remarcabilă de piele, mușchi, fascii și peritoneu nu numai că menține viscerele, dar are rol în respirație, poziție bipedă, tranzit intestinal, micțiune. Tulburările în închiderea peretelui abdominal, la embrion rezultă dintr-o serie continuă de defecte ce-și au sediul la nivelul ombilicului. Defectele se pot extinde cranial și să intereseze peretele toracic sau caudal, spre vezică și structurile perineului.

La vârsta de două săptămâni, embrionul (ca un disc) este format din ectoderm la exterior și endoderm. Al treilea strat germinativ, mezodermul, se dezvoltă între aceste două straturi generând în afară somatopleura și înăuntru splahnopleura. Într-o secțiune a embrionului, peretele trunchiului este ca un "sandwich", cu un endoderm parietal care va deveni peritoneu sau pleură, cu un mezoderm din care va deriva musculatura peretelui și din ectoderm, viitorul înveliș tegumentar⁽¹⁾.

Până în săptămâna a 12-a peretele anterior este deschis la nivelul inelului ombilical. Acest defect este închis prin 4 falduri (pliuri) ale porțiunii splahnice a peretelui ce cresc din porțiunea laterală a embrionului spre a forma peretele ventral al trunchiului (abdomenului):

- Pliul cefalic închide zona din fața intestinului anterior, cranial și formează toracele anterior și peretele abdominal superior, cu „septum transversum” și porțiunea anterioară a diafragmului.

- Pliul caudal migrează dinspre caudal și închide intestinul distal și stratul somatic al alantoidei, formând hipogastrul.

- Pliurile laterale, al treilea și al patrulea, completează peretele anterior și acoperă porțiunea mijlocie a intestinului.

Toate aceste structuri converg spre inelul ombilical și „împing” intestinul spre cavitatea abdominală aproximativ în a 10-a săptămână de viață intrauterină.

Cele mai frecvente defecte sunt cele situate „la mijloc”, omfalocelul și

gastroschizisul. Urmează ca frecvență leziunile plasate subombilical, extrofia de vezică și extrofia cloacală. Leziunile peretelui supraombilical și toracic („ectopia cordis”, pentalogia Cantrell) sunt neobișnuite. Nu se cunoaște de ce pliurile mezenchimale nu obliterează complet inelul ombilical.

Defectele peretelui anterior al abdomenului pot fi diagnosticate antenatal prin ecografia uterului gravid. Este posibil un diagnostic diferențial ecografic între un omfalocel și un gastroschizis sau între un omfalocel și leziuni complexe cum ar fi extrofia cloacală. Nu există avantaje pentru nașterea prin cezariană.

OMFALOCELUL

Este o malformație care rezultă din eșecul închiderii complete a peretelui anterior al abdomenului în timpul dezvoltării fetale. Cele patru pliuri somatice nu se mai apropie și astfel ia naștere omfalocelul. În literatura anglosaxonă este denumit “exomphalos”, alte sinonime utilizate de-a lungul timpului fiind “celosomie”, hernie în cordonul ombilical, eventrație ombilicală, hernie amniotică⁽²⁾.

Omfalocelul este o “eviscerație acoperită”, conținutul abdominal fiind vizibil la naștere prin intermediul unei membrane translucide care îl protejează. Peretele pungii omfalocelului este constituit din trei straturi suprapuse: membrană amniotică, gelatina lui Warton și somatopleura⁽³⁾.

CLINIC

Omfalocelul este o formațiune tumorală evidentă ocupând regiunea ombilicală, de regulă sesilă, hemisferică, de volum variabil, de la 1 cm la mai mult de 10 cm diametru. Peretele tumorii este neted, uneori gros, alburiu, opac, alteori subțire, transparent, lăsând să se observe viscerele. Alteori, omfalocelul este reprezentat de o tumoare pediculată cu o strâmtorare la nivelul orificiului ombilical sau de către o simplă dilatare a bazei cordonului⁽⁴⁾.

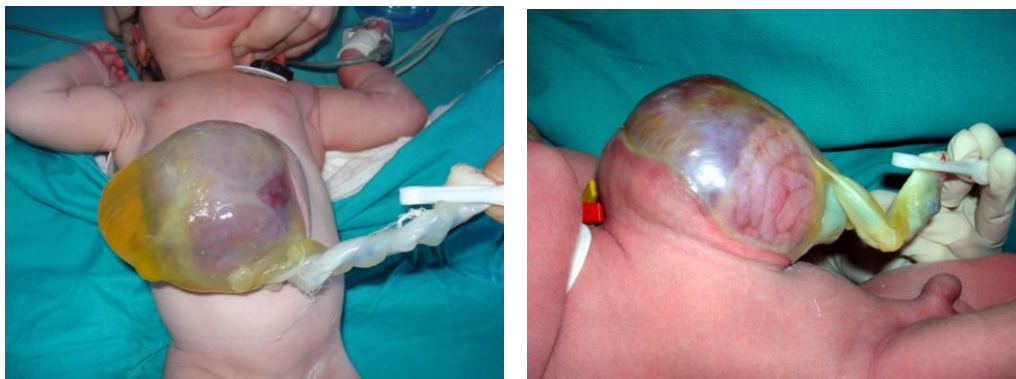


Figura V.1. Omfalocel – aspect clinic

LEZIUNI ASOCIATE

Există la copiii cu omfalocel o rată crescută a anomaliilor asociate. Deoarece o ecografie a uterului gravid poate detecta antenatal prezența unui omfalocel, descoperirea anomaliilor asociate este crucială pentru sfatul ce trebuie dat părinților. 80% din cazurile cu omfalocel diagnosticate prenatal au avut defecte concomitente, după cum urmează: 48% afecțiuni cromozomiale, 28% cardiace, 20% genito-urinare, 20% craniofaciale și 12% anomalii ale diafragmului. Omfalocelul se asociază, mai rar, cu leziuni ca pentalogia Cantrell (ectopia cordis, defect sternal, defect diafragmatic, leziuni cardiace și omfalocel), extrofia cloacală sau sindromul Beckwith-Wiedemann -macroglisie, gigantism, hipoglicemie și anomalii ombilicale^(5,6).

DIAGNOSTIC

De obicei, omfalocelul este diagnosticat prin ultrasonografie prenatală. Când este detectat prenatal, sunt cercetate cu atenție și alte anomalii prin analize ale sângelui fetal recoltat din cordonul ombilical, ale vilozităților corionice.

La naștere defectul este evident, cu excepția cazurilor când există un sac rupt și trebuie făcut diagnosticul diferențial cu un gastroschizis. Este necesar un examen clinic amănunțit și o explorare radiologică pentru decelarea eventualelor malformații digestive concomitente.

TRATAMENT

Chiar în sala de nașteri, fie că nașterea a fost pe cale naturală sau cezariană (nu există avantaje în această privință), se clampează cordonul ombilical fără a leza sacul omfalocelului⁽⁷⁾.

Omfalocelul se acoperă cu comprese îmbibate în ser fiziologic călduț. Se iau măsuri pentru combaterea hipotermiei copilului, se instituie cateter venos central și se plasează un tub nazogastric de decompresie.

Tratamentul propriu-zis este chirurgical și exită următoarele posibilități:
-pentru omfalocelul de dimensiuni mici (cu diametrul sub 5cm) se realizează excizia membranelor, reintegrarea anselor și închiderea primară a defec-

tului. Uneori există o compresiune a anselor introduse într-o cavitate mică și apar tulburări ventilatorii prin compresie pe vasele mezenterice sau compresiuni pe vena cavă, cu tulburări de retur venos.

-pentru omfalocelul de dimensiuni mari (diametrul mai mare de 5cm), care nu poate fi închis prin simplă sutură a peretelui, se recurge la integrarea anselor sub piele; se obține o hernie ombilicală gigantă ce poate fi rezolvată la vârsta de 1-2 ani. Mult mai frecvent se apelează la procedeul Schuster ce folosește o plasă de silastic cu ajutorul căreia, în decurs de 10-14 zile, ansele sunt împinse în abdomen sau procedeul Fufezan când se practica excizia progresivă de porțiuni din membrana omfalocelului cu sutura marginilor restante la tegument⁽⁸⁾.

Tratamentul nonoperator (metoda Grob) constă în respectarea pungii omfalocelului. Se face badijonaj zilnic cu soluție antiseptică (ex. mercurcrom) și se obține epitelizarea de la bază spre vârf a pungii omfalocelului (fig.1, 2). În mod identic, hernia ventrală imensă ce rezultă după epitelizare, va fi rezolvată ulterior (fig.3).

În ultimul timp, se preferă plasarea sacului de silastic la exteriorul omfalocelului și prin ședințe zilnice se „împinge” conținutul în abdomen. La distanță, închiderea primară se obține cu ușurință.

PROGNOSTIC

În absența leziunilor asociate care pun în pericol viața pacientului, tratamentul omfalocelului conferă 90% rezultate bune. Dacă există anomalii asociate, mortalitatea crește iar rata succesului scade.

GASTROSCHIZISUL

Gastroschizisul (laparoshizisul) este reprezentat de un defect în structura peretelui abdominal anterior, plasat aproape întotdeauna la dreapta cordonului ombilical, prin care se exteriorizează anse intestinale. Orificiul este de obicei de dimensiuni reduse (1,5-5 cm diametru), cu marginile netede, cvasiinextensibil. La marginea orificiului nu există nici un element de tip membranar, ce ar putea evoca un omfalocel rupt. Cordonul ombilical este intact, cu baza de implantare normală, fiind despărțit de defectul parietal printr-o zonă îngustă de tegument normal. Aponevrozele și mușchii, deși prezintă o dezvoltare normală, fuzionează la nivelul orificiului anormal într-un inel fibros, acoperit de piele.

Cavitatea abdominală este întotdeauna insuficient dezvoltată, în lipsa distensiei mecanice datorate prezenței anselor intestinale intraperitoneal în timpul vieții fetale⁽⁹⁾.

Au fost propuse o serie de teorii care să explice embriogeneza gastroschizisului. Cea mai larg acceptată consideră că anomalia se datorează unei rupturi în baza cordonului ombilical, într-o zonă de rezistență scăzută, la locul unde vena ombilicală dreaptă involuează⁽¹⁰⁾.

Ansele intestinale sunt libere să hernieze în cavitatea amniotică, fenomen ce se petrece tardiv în timpul vieții intrauterine. Organele eviscerate nu sunt acoperite de sac și sunt reprezentate de intestinul subțire, cea mai mare parte a colonului, câteodată o porțiune din stomac, duoden, rareori testicul, ovar, trompă uterină, corn uterin, dom vezical. Intestinul eviscerat prezintă un aspect îngroșat, dilatat, cartonos, scurtat, fără motilitate, acoperit de o membrană inflamatorie foarte aderentă, gri-verzuie, ce aglutinează ansele între ele și evocă o peritonită plastică sau chimică⁽¹¹⁾.

LEZIUNI ASOCIATE

Laparoshizisul se asociază cu anomalii gastrointestinale (atrezii sau stenoze) în proporție de 16%⁽⁹⁾, anomalii cromozomiale sau alte anomalii de

structură, toți copiii cu laparoscizis având absența rotației intestinale și defecte de fixare ale anselor.

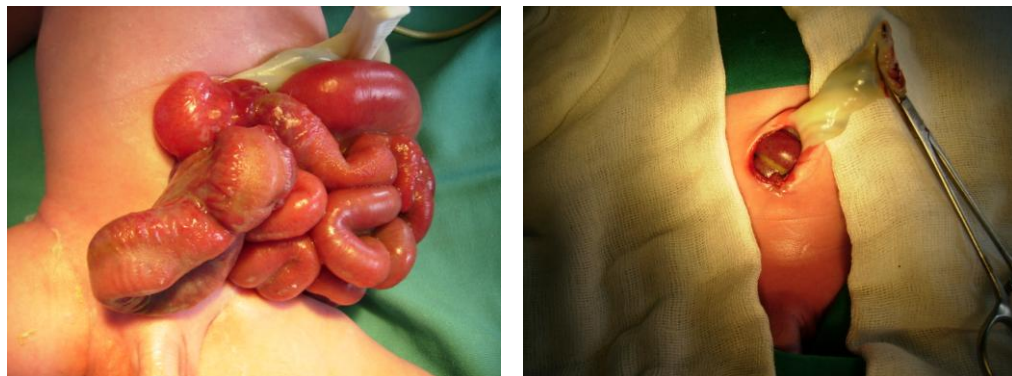


Figura V.2. Laparoscizis – aspect preoperator (stânga) și postoperator, după integrarea anselor în abdomen (dreapta)

DIAGNOSTIC

Poate fi diagnosticat antenatal prin ecografie. După naștere trebuie stabilit cu exactitate raportul între anse și cordonul ombilical. O distensie marcată a unor anse ar putea sugera o atrezie concomitentă deși aspectul ecografic antenatal nu indică și evoluția ulterioară⁽¹²⁾.

TRATAMENT

Afecțiunea fiind ades diagnosticată antenatal, beneficiază de tratament în urgență. Imediat după naștere, ansele intestinale se învelesc în comprese cu ser fiziologic. Ele pot fi reintegrate în abdomen chiar în sala de nașteri⁽¹³⁾. Aceeași manevră de reintegrare blândă a anselor poate fi efectuată și după internarea copilului într-un serviciu de chirurgie pediatrică.

Dacă laparoscizisul este complicat de alte malformații asociate, sunt necesare gesturi chirurgicale care fac apel la materiale protetice pentru închiderea defectului. Cel mai frecvent tentativa de integrare a anselor generează o hiperpresiune cu decompensare cardiorespiratorie și tulburări de retur venos în sistemul cav inferior. Închiderea primară este în aceste cazuri contraindicată, fiind necesară acoperirea anselor cu tegument, urmând a rezolva ulterior defectul dintre marginile musculare ale peretelui⁽¹³⁾. Dacă există o atrezie, ea va fi

rezolvată fie cu o anastomoză primară, fie cu o stomă și anastomoză ulterioară. Este de preferat tratamentul care folosește material sintetic pentru acoperirea anselor și execută închiderea progresivă a defectului în mod asemănător omfalocelului.

Bibliografie

1. Klein M.D. Congenital Abdominal Wall Defects-in Ashcraft K.W, Holcomb G W,Murphy J P. PEDIATRIC SURGERY, 4-th ed. Elsevier Saunders,Philadelphia, 2005, cap.46, pp 658.
2. Ladd W, Gross RE. Omphalocele (umbilical eventration). In Abdominal Surgery of Infancy and Childhood, WB Saunders, 1991;314-324
3. Molenaar JC. Abdominal wall defects. Sem Ped Surg 1996;5:82-89
4. Rickham PP, Johnston JH. Exomphalos and gastroschisis. In Neonatal Surgery, Buteerworth, London, 1969;254-270
5. Barisic I, Clementi M, Hasler M. The European Study Group: Evaluation of prenatal ultrasound diagnosis of fetal abdominal wall defects by 19 european registries. Ultrasound Obst Gynecol 2001;18:309-316
6. Calzolari E, Bianchi F, Dolk H. Omphalocele and gastroschisis in Europe: a survey study of 3 million births 1980-1990. Am J Med Genetics 1995;58:187-94
7. Donald RC. Defects of the abdominal wall. In O'Neill Pediatric Surgery, 5th edition, Mosby-Year Book Inc, 1998;1045-80
8. Fufezan V, Tepeneu I. Chirurgie pediatrica, Timisoara, 1996:65-66
9. Kleid MD. Congenital wall defects. In Aschcraft KW, Holcomb GW III, Pediatric Surgery, 4th edition, Elsevier Saunders, 2000;46:659-69
10. Shaw A. Myth of gastroschisis. J Pediatr Surg 1975;10:235-44
11. Tibboel D, Vermey-Kleers C, Kluck P. The natural history of gastroschisis during fetal life: development of the fibrosis coating on the bowel loops. Teratology, 1986;33(3):266-272
12. Badillio A, Hedrick HL, Wilson RD. Prenatal ultrasonographic gastrointestinal abnormalities in fetuses with gastroschisis do not corelate with postnatal outcomes. J Pediatr Surg 2008;43:647-53
13. Couglin JP, Drucher DE, Jewel MR. Delivery room repair of gastroschisis. Surgery 1993;114:822-27

PATOLOGIA REGIUNII OMBILICALE

ANOMALII ALE REGIUNII OMBILICALE

Regiunea inelului ombilical se formează în a patra săptămână de viață intrauterină prin tendința de apropiere a celor două falduri laterale, a celui superior și celui inferior precum și prin flectarea ventrală a discului embrionar. Cordonul ombilical – structura care se separă de trunchi prin mumifiere cel târziu după 3-4 săptămâni de la naștere – este format din corion împreună cu două artere ombilicale orientate caudal, o venă ombilicală orientată cranial, uraca (care unește în viața intrauterină alantoidă cu vezica urinară) și conductul vitelin sau canalul omfaloenteric, ce unește intestinul primitiv cu zona viitorului ileon cu sacul vitelin).

Defectele în embriogeneză determină anomalii în regiunea viitorului ombilic și care clinic se traduc prin scurgeri anormale (secreții sau conținut intestinal), mase tumorale sau hernii ombilicale^(1,2).

Persistența cordonului ombilical după prima lună de viață extrauterină este considerată anormală⁽³⁾.

Întârzierea separării cordonului ombilical este cauzată de afecțiuni medicale, în special imune. Identificarea prenatală prin ecografie a unor imagini chistice în aria ombilicului poate trăda anomalii cromozomiale. Sângerarea cordonului ombilical poate fi expresia unor afecțiuni hematologice (deficit de factor X)⁽⁴⁾.

MASE TUMORALE LA NIVELUL OMBILICULUI

Granulomul ombilical- cea mai frecventă formațiune tumorală întâlnită după căderea cordonului ombilical și reprezintă o masă de țesut de granulație, de culoare roșie-violacee, ușor mată, de dimensiune sub 1 cm și care răspunde foarte bine la aplicații locale de substanță caustică (nitrat de argint). Dacă nitratarea nu a dat rezultate după 3-4 tentative, se recurge la excizie chirurgicală.



Figura V.3. Granulom ombilical

Polipul ombilical- mai rar întâlnit, având dimensiuni mai mari decât granulomul, formă hemisferică și culoare roz. Este o masă de țesut acoperit de mucoasă gastrică sau jejunală și are indicație de excizie chirurgicală.

Alte mase tumorale (teratoame, rabdomiosarcoame) sunt rar raportate^(5,6).

INFECȚII OMBILICALE

Omfalita

Este diagnosticată prin scurgeri purulente la nivelul ombilicului și eritem în regiune. Frecvența este mare în regiunile cu standard scăzut de igienă, putând constitui cauze frecvente de morbiditate și chiar mortalitate.

Omfalita se asociază cu tentative de cateterism al venei ombilicale, sepsis perinatal și imunodeficiență. În lipsa tratamentului antibiotic pot progresa înspre fascită și gangrenă locală^(5,7,8).

FISTULE OMBILICALE

Sunt cauzate de deficitul de involuție a canalului omfaloenteric. Oblite-

rarea acestuia poate lipsi în totalitate, eliminându-se conținut intestinal prin ombilic, sau parțială, persistând un traiect cu deschidere la ombilic, cu eliminarea de secreții prin acesta.

Altă cauză de secreții ombilicale o reprezintă persistența uracăi, păstrarea totală a permeabilității acesteia ducând la eliminarea urinei prin ombilic. Persistența uracăi este ades expresia unei uropatii obstructive (valva de uretră posterioară), a unui prolaps de vezică urinară sau a unui canal ombilical gigant^(9,10).

Anomalii de involuție ale canalului omfaloenteric

Acestea pot genera chisturi viteline (enterochistom Roth) sau chisturi de alantoidă.

Un capitol aparte îl constituie fistula oarbă internă, rezultată prin închiderea incompletă a canalului omfaloenteric și care se numește diverticul Meckel. Patologia legată de prezența diverticulului Meckel va fi prezentată separat.

HERNIA OMBILICALĂ

Inelul ombilical poate reprezenta un punct de slăbiciune și să permită producerea unei hernii. Sunt două motive principale ale acestei lipse de rezistență. Primul se referă la faptul că vena ombilicală se inseră pe marginea superioară a inelului ombilical (și nu pe marginea inferioară cum se petrece în situații normale). A doua cauză este reprezentată de fascia ombilicală (o îngroșare a fasciei transversalis) care acoperă inelul ombilical; această fascie poate lipsi parțial sau total⁽¹¹⁾.

Hernia ombilicală este o afecțiune frecvent întâlnită, 10-20% din copii născându-se cu această afecțiune. Este mai frecventă la nativii din Africa și descendenții lor, în unele boli (sindrom Wiedemann-Beckwith, sindrom Down) și mai ales la prematuri, 75% din copiii cu greutate la naștere mai mică de 1500 de grame având hernie ombilicală⁽¹²⁾. Nu există diferențe între cele două sexe⁽⁴⁾.

Aspectul clinic este caracterizat de proeminarea cicatricii ombilicale, acoperită de țesut de aspect normal. Formațiunea protruzată este nedureroasă, de dimensiuni variabile, moale la palpare, conținutul acesteia reducându-se cu ușurință.



Figura V.4. Hernie ombilicală – aspect clinic

Complicațiile (încarcerare, strangulare) sunt extrem de rare la rasa albă, fiind citate mai mult la nativii de rasă neagră⁽¹³⁾.

Evoluția este spontan favorabilă în marea majoritate a cazurilor la care inelul ombilical era cu un diametru de sub 1cm la data diagnosticării, 80% din aceste situații evoluând natural spre închidere. În mod practic, dacă este diagnosticată o hernie ombilicală voluminoasă, cu un diametru al inelului mai mare de 1 cm, indexul examinătorului putând pătrunde cu ușurință, este indicată intervenția chirurgicală. Celelalte cazuri vor fi supravegheate până la vârsta de 4-5 ani⁽¹⁴⁾, multe din cazurile de hernie ombilicală vindecându-se spontan până la această vârstă.

HERNIILE LINIEI ALBE SUPRAOMBILICALE

Constau în hernierea țesutului gras properitoneal printr-un orificiu aponevrotic preexistent (sau mai multe) pe linia albă supraombilicală.

Strangularea lor este frecventă și foarte dureroasă. Din acest motiv hernia liniei albe supraombilicale se operează imediat după diagnosticare.

Bibliografie

1. Sherer L R III, Grosfeld J L. Inguinal hernia and umbilical anomalies. *Pediatr. Clin. North Am* 1993; 40: 1121-1130.
2. Moore K L. *The developing human : clinically oriented embryology*, 2-nd edition, Philadelphia, W B Saunders, 1977.
3. Ente G, Penzer P H. The umbilical cord: normal parameters. *J R Soc Health* 1991;111:138-40.
4. Snyder C L. Current management of umbilical abnormalities and related anomalies. *Sem Pediatr Surg.* 1997;16:41-49.
5. Lander A D, Abhyankar A. Umbilical disorders. *Surgery Int* 2001;55:275.
6. Kunn N D, Allen J E, Jellett T C. The umbilical polyp. *J Pediatr Surg.* 1979;14:741-4.
7. Brook I. Microbiology of necrotizing fasciitis associated with omphalitis in the newborn infant. *J Perinatol* 1998;18:28-30.
8. Samuel M, Freeman N V, Vaishnav A. Necrotizing fasciitis : a serious complication of omphalitis in neonates. *J Pediatr Surg.* 1994;29: 1414-6.
9. Lugo B, Mc Hulty J, Emil S. Bladder prolapse through a patent urachus : fetal and neonatal features. *J Pediatr Surg* 2006; 41:5-7.
10. Yeats M, Pinch L. Patent urachus with bladder eversion. *J Pediatr Surg* 2003; 38: 412-3.
11. Orda R, Nathan H. Surgical anatomy of umbilical structures. *Int Surg* 1973;58: 458-64.
12. Vohr B R, Rosenfeld A G, Oh W. Umbilical hernia in the low-birth-weight infant (less than 1500 g). *J Pediatr Surg* 1977; 9: 807-8.
13. Eall I, Sanou A, Ngom G. Strangulated umbilical hernia in children. *Ped Surg Int* 2006;22: 233-5.
14. Halpern I J. Spontaneous healing of umbilical hernia. *JAMA* 1962; 851-2.

PATOLOGIA DIVERTICULULUI MECKEL

Cea mai cunoscută malformație a intestinului subțire este diverticulul Meckel, denumit astfel după anatomistul german Johan Meckel⁽¹⁾.

Reprezintă un viciu de involuție a canalului vitelin (omfaloenteric) care face legătura între intestinul fetal și sacul vitelin. Atunci când porțiunea sa antimezenterică nu regresează suficient, se formează o pungă (diverticul). Au fost evocați factori genetici care ar favoriza formarea acestuia, cum ar fi factori mezodermali ce activează în timpul dezvoltării fetale⁽²⁾.

Prezența diverticulului Meckel poate genera complicații și atunci se declanșează procesul de diagnostic al malformației sau poate fi asimptomatic toată viața individului purtător al diverticulului.

Incidența este considerată de mai toate studiile a fi în jur de 2% din populația generală, cu o frecvență mai mare la pacienții cu alte anomalii congenitale (digestive, sistem nervos central, cardiace)⁽³⁾.

MANIFESTAREA CLINICĂ

Aceasta există doar în prezența “complicațiilor” diverticulului. În funcție de configurația acestuia (mărime, prezența unui atașament la peretele abdominal) sau de prezența unei ectopii de mucoasă gastrică în peretele acestuia, există trei tipuri de manifestări clinice:

- Hemoragia, prezentă în 40-60% din cazuri;
- Ocluzia , în 25% din cazuri;
- Diverticulita, în 10-20% din cazuri⁽⁴⁾;

Hemoragia se manifestă prin eliminări sanguine prin anus, fiind cauzată de ulcerul din zona de ectopie de mucoasă gastrică. Eliminările de sânge pot fi episodice, în cantitate mică, sau pot fi în cantitate mare, cu sânge proaspăt sau închis la culoare.

Ocluzia ar fi cauzată fie de o invaginație, fie de un volvulus de ansă intestinală, produs pe o bridă ce se întinde de la diverticul la peretele abdominal

în zona ombilicului. Manifestarea clinică a unei astfel de ocluzii este tipică (dureri abdominale cu caracter colicativ, vărsături biliase, absența tranzitului). Imaginea radiologică confirmă diagnosticul clinic.

În situația diverticulitei acute, semnele clinice sunt identice cu cele ale unei apendicite acute și diagnosticul exact se pune doar cu ocazia intervenției chirurgicale.

DIAGNOSTIC

Va fi clinic și imagistic. Examenul radiografic este util în situația ocluziei generate de diverticul.

În cazul hemoragiilor se apelează la scintigrafie cu Tc^{99} , care poate identifica zona de ectopie a mucoasei gastrice în peretele diverticulului. Acuratețea acestei explorări este de 90% la copil (mai mică la adult)⁽⁵⁾.

Dacă dilema diagnostică persistă și după efectuarea scintigrafiei se poate apela la celioscopie diagnostică⁽⁶⁾. Diverticulita acută poate fi diagnosticată prin ecografie⁽⁷⁾ și examen CT⁽⁸⁾.

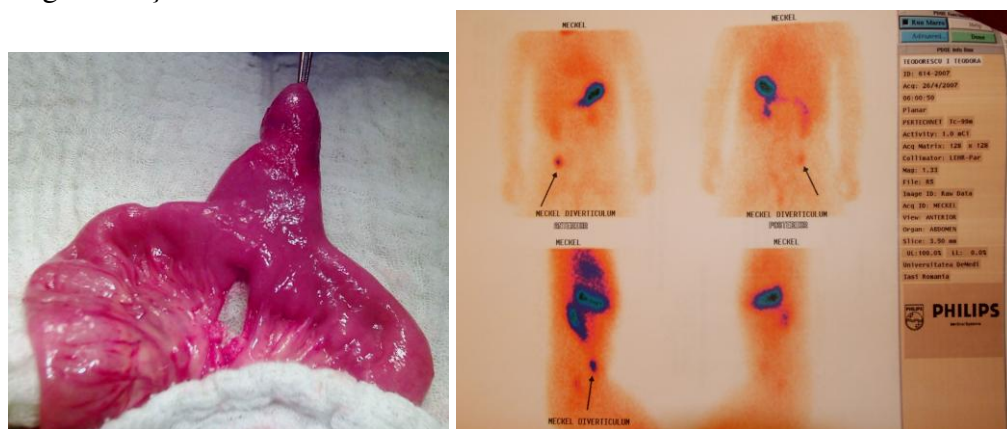


Figura V.5. Diverticul Meckel – aspect clinic (stânga) și scintigrafic (dreapta)

TRATAMENT

Este chirurgical și constă în rezecția diverticulului împreună cu porțiunea intestinală portantă, urmată de anastomoză ileo-ileală termino-terminală. Rezecția diverticulului se poate efectua și celioscopic.

În aceeași măsură, un diverticul Meckel diagnosticat incidental (cu ocazia unei explorări abdominale pentru altă afecțiune) va fi rezecat în aceleași condiții, avându-se în vedere posibilele complicații specifice ce pot apărea ulterior.

Bibliografie

1. Schropp KP. Meckel's diverticulum. In Ashcraft KW, Holcomb GW III, Murphy JP. Pediatric Surgery, 4th edition, Elsevier-Saunders, Philadelphia, 2005;40:553
2. Bossard P, Zaret KS. Repressive and restrictive mesodermal interactions with gut endoderm: possible relation to Meckel's diverticulum. Development 2000;127:4915-23
3. Simms MH, Corkery JJ. Meckel's diverticulum: its association with congenital malformation and significance of atypical morphology. Br J Surg 1980;67:216-9
4. Kompe CH, Silver NK, O'Brien D, et al. Current pediatric diagnosis and treatment. Lange Medical Publications, Los Altos California, 1980
5. Swaniker F, Soldes O, Hirschl RB. The utility of Technetium99 pertechnetate scintigraphy in the evaluation of patients with Meckel's diverticulum. J Pediatr Surg 1999;34:760-4
6. Lee KW, Yeung CK, Tam YH, et al. Laparoscopy for definitive diagnosis and treatment of gastrointestinal bleeding of obscure origin in children. J Pediatr Surg 2000;35:1291-3
7. Daneman A, Lobo E, Acton DJ, et al. The value of sonography, CT and air enema for detection of complicated Meckel diverticulum in children with nonspecific clinical presentation. Pediatr Radiol 1998;28:928-32
8. Bennett GL, Birnbaum BA, Balthazar EJ. CT of Meckel's diverticulitis in 11 patients. Am J Roentgenolog 2004;182:625-9

PATOLOGIA CANALULUI PERITONEO-VAGINAL

În luna a 3-a de gestație peritoneul formează un diverticul numit canal peritoneo-vaginal care va coborî traversând traiectul inghinal și însoțind *gubernaculum testis* până la scrot, comunicând cu vaginala testiculară. La fete, diverticulul peritoneal va forma canalul lui Nück care însoțește ligamentul rotund și ajunge astfel până la labia mare.

Obliterarea canalului peritoneo-vaginal se face prin apariția inelelor de atrofie și scleroză ale lui Ramonede; la 40% din copii canalul peritoneo-vaginal este închis la naștere, la restul de 60% se închide în cursul primului an^(1,2).

Anomaliile de închidere ale canalului peritoneo-vaginal au frecvența de 2-3% la nou-născuții la termen⁽³⁾, sexul masculin interesat de 4/1 -10/1 față de sexul feminin⁽⁴⁾, sunt situate la dreapta în 60% din cazuri, la stânga în 25% din cazuri și bilaterale în 15% din cazuri⁽⁵⁾.

Dacă anomalia este unilaterală și în particular la stânga, în 30-60% din cazuri și canalul peritoneo-vaginal din partea dreaptă este deschis. Prematuritatea este cel mai important factor care crește incidența herniei inghinale: 30% dintre nou-născuți cu greutatea la naștere sub 1000g au hernie inghinală^(4,6,7).

În funcție de nivelul și modul de închidere parțială a canalului peritoneo-vaginal rezultă o patologie variată:

-**hernia inghinală**- se produce prin „coborârea” spre punga scrotală sau spre labia mare, de-a lungul canalului permeabil a unui conținut reprezentat de anse intestinale, epiploon, chiar gonada (la fete).

-**hidrocelul testicular comunicant**- când canalul peritoneo-vaginal permeabil facilitează lichidului peritoneal să ocupe cavitatea vaginalei testiculului, cantitatea de lichid din vaginală comunicând larg cu cavitatea peritoneală.

-**hidrocelul testicular pur**- apare când vaginala testiculară este ocupată de lichid, de obicei sub tensiune, dar lichidul este blocat de un inel Ramonede la orificiul superficial al canalului inghinal.

-**chistul de cordon spermatic (hidrocel în cordon)** reprezintă situația în care se acumulează lichid între două inele Ramonede, de-a lungul canalului

peritoneo-vaginal parțial obliterat.

La fete există hernie inghinală când canalul peritoneo-vaginal permeabil oferă posibilitatea anșelor să coboare spre labia mare sau **chist de canal Nuck**, echivalentul chistului de cordon spermatic.

Hernia inghinală

SIMPTOMATOLOGIE

Apare sub forma unei mase inghinale sau inghino-scrotală, mai mult sau mai puțin moale, de dimensiuni variabile care crește la efort (plâns, tuse, alergare) și în ortostatism prelungit și se reduce în clinostatism. Testiculul se palpează separat de această masă, iar după reducerea ei în clinostatism, indexul coafând scrotul percepe orificiul inghinal superficial lărgit comparativ cu partea opusă sănătoasă.



Figura V.6. Hernie inghino-labială (stânga) și hernie inghino-scrotală (dreapta)
- aspect clinic -

Dacă hernia este mică și dificil de a fi recunoscută, examinatorul nu trebuie să se bazeze pe afirmațiile mamei asupra sediului drept sau stâng; în aceste situații este bine a se urmări copilul în timp până ce hernia devine evidentă. Daoud recomandă în același scop efectuarea peritoneografiei care constă într-o radiografie a abdomenului în poziție verticală după injectarea unui produs de

contrast hidrosolubil în cavitatea peritoneală.

Conținutul herniei este de obicei intestinul subțire și/sau epiploonul, uneori cornul lateral al vezicii urinare, iar la fetele ovarul. De semnalat că prezența ovarului în sacul de hernie, într-un procent de 1% din cazuri semnifică un testicul feminizant. Strangularea ovarului în sacul de hernie este urmată foarte repede de infarctizarea sa.

DIAGNOSTIC DIFERENȚIAL

1. Între diferitele forme de patologie ale canalului peritoneo-vaginal:

- Hidrocelul comunicant presupune angajarea de lichid peritoneal prin canalul peritoneo vaginal rămas deschis în totalitate, ca și în cazul herniei inghino-testiculare. Se diferențiază de hernia inghino-testiculară și de cea inghino-scrotală, care conțin intestin subțire și epiploon, prin aceea că la palpare se deosebește conținutul plin de cel lichidian. De asemenea, după reducerea conținutului în clinostatism, în ortostatism conținutul se reface de sus în jos în cazul herniei și de jos în sus în cazul hidrocelului comunicant.
- Hidrocelul testicular pur este o tumoră cu conținut lichidian plasată în scrot, ireductibilă; testiculul se palpează cu greutate prin masa lichidiană sau nu se palpează deloc.
- Chistul de cordon spermatic este o tumoră lichidiană plasată la un nivel oarecare al canalului inghinal sau în scrot, nedureroasă, mobilă transversal, ireductibilă în abdomen și independentă de testicul.

2. Hernia crurală este foarte rară la copil.

3. Testiculul necoborât congenital palpabil pe traiectul inghinal se însoțește frecvent de hernie.

4. Varicocelul simptom din tumorile retroperitoneale; când hernia inghino-scrotală este plasată pe partea stângă, diagnosticul diferențial se face și cu varicocelul – boală.

5. Adenopatia inghinală.

6. Tumorile testiculare.

Exista o multitudine de afecțiuni care asociază hernia inghinală: testicul necoborât congenital, ambiguitatea organelor genitale externe, hipospadiasul,

epispadiasul, defecte congenitale ale peretelui anterior al abdomenului. Copiii cu afecțiuni ale țesutului conjunctiv (sindrom Ehlers-Danlos) sau polizaharidoze (sindrom Hunter-Hurler), cei care au ascită sau sunt ventriculo-peritoneal, prezintă adesea hernie inghinală^(1,4,8).

STRANGULAREA HERNIARĂ

Este singura complicație a herniei și se produce în urma angajării în sacul herniar a unui conținut visceral mai voluminos; organele herniate se edemațiază datorită stazei venoase și inelul musculo-aponevrotic devenit prea îngust nu mai permite reintegrarea în abdomen a conținutului sacular. Evoluția apoi ca în orice mecanism de strangulare spre necroză a ansei, perforarea ei și constituirea peritonitei saculare care apoi se generalizează în abdomen.

Strangularea poate surveni în două circumstanțe clinice: la un purtător cunoscut de hernie, și atunci diagnosticul este ușor, sau ca formă de debut a herniei, diagnosticul în acest caz putând întârzia.

Strangularea herniară se manifestă clinic prin tumefacție inghinală sau inghino-scrotală ireductibilă, foarte dureroasă spontan și la palpare, la care se asociază tardiv sindromul ocluziv (vărsături, oprirea tranzitului, meteorism). Strangularea cornului vezicii urinare se poate însoți de retenție acută reflexă de urină.

Hernia strangulată trebuie diferențiată de:

- Chistul de cordon spermatic sub tensiune.
- Hidrocelul testicular pur cu creștere bruscă de volum.
- Torsiunea de testicul necoborât congenital.
- Limfadenita acută inghinală.
- Hematomul scrotal posttraumatic.
- Orhiepididimita acută.

TRATAMENT

Hernia inghinală a copilului nu se rezolvă spontan și necesită tratament imediat din cauza riscului înkarcerării⁽⁴⁾. Mai mult, la fete există riscul unei hernii cu gonada în sacul herniar și o intervenție temporizată poate crea situația

în care glanda să fie compromisă. **HERNIA INGHINALĂ LA FETIȚE ESTE O URGENȚĂ!**

Hernia inghinală încarcerată (nereductibilă) sau, mai rău, strangulată (în care există fenomene de ocluzie) reprezintă **URGENȚE DE TRATAMENT CHIRURGICAL!**

Tratamentul herniei inghinale la prematur ridică probleme privind momentul exact al intervenției căci operația este grevată de o mortalitate mare, principala piedică fiind reprezentată de puseele de apnee postoperatorie^(9,10).

Copilul prematur cu greutate mică la naștere va fi operat imediat după externarea din serviciul de terapie intensivă neo-natală⁽¹¹⁾.

Hernia strangulată se reduce prin taxis dacă nu este mai veche de 24 ore. Eșecul taxisului și vechimea mai mare de 24 ore a strangulării impun intervenția chirurgicală.

Chistul de cordon spermatic

Apare ca o tumefiere ușor fuziformă, renitentă, puțin mobilă transversal și de sus în jos; plasată la un nivel oarecare pe traiectul inghinal sau în scrot. Se palpează independent de testicul și nu se reduce în abdomen. Se poate asocia cu o hernie și/sau cu un hidrocel testicular pur. La fetițe ia numele de chist al canalului Nück. Vârsta optimă pentru operație este după un an.

Hidrocelul testicular pur

Se manifestă sub forma unei tumori scrotale cu conținut lichidian care nu se reduce în abdomen. Testiculul nu se palpează sau se palpează cu dificultate prin masa lichidiană.

Indicația operatorie se recomandă după vârsta de 2 ani deoarece până la această vârstă poate dispărea spontan⁽¹²⁾.



Figura V.7. Hidrocel bilateral – aspect clinic

Bibliografie

1. Weber TR, Tracy TF, Keller KS. Groin hernias and hydroceles. In Aschcraft KW, Holcomb GW, Murphy P. Pediatric Surgery 4th edition, Philadelphia, 2003;49:697-705
2. Fevre M. Chirurgie infantile et orthopedie, Flammarion-Paris, 1967;2:26
3. Tam PKH, Lister J, Irving JM. Inguinal hernia. In Neonatal Surgery, 3rd edition, London-Butterworth, 1990:367
4. Shere LR III, Grosfeld JL. Inguinal hernia and ombilical anomalies. *Pediatr Clin North Am* 1993;40:1121
5. Rowe MI, Copelson LW, Clatworthy HW. The patent processus vaginalis and the inguinal hernia. *J Pediatr Surg* 1969;4:102
6. Bookcock GR, Todd PJ. Inguinal hernias are common in preterm infants. *Arch Dis Child* 1985;60:669
7. Rescorla FJ, Grosfeld JL. Inguinal hernia repair in the perinatal period and early infancy: clinical considerations. *J Pediatr Surg* 1984;19:832-7
8. Grosfeld JL. Current concept in inguinal hernia in infants and children. *World J Surg* 1989;13:506
9. Lau ST, Lee YH, Caty MG. Current management of hernias and hydroceles. *Semin Pediatr surg* 2007;16:50-57
10. Krishna G, Emhardt JD. Anesthesia for the newborn and preterm infant. *Semin Pediatr Surg* 1992;1:32
11. DeCou JM, Gauderer MW. Inguinal hernia in infants with very low-birth weight. *Semin Pediatr Surg* 2000;9:84-7
12. Wiener ES, Touloukian RJ, Rodgers BM, et al. Hernia survey of the Section of surgery of the American Academy of Pediatrics 1996;31:1166-9

Capitolul VI

PATOLOGIA APARATULUI DIGESTIV

ANOMALII CONGENITALE

Atreziile și stenozele congenitale ale duodenului

Obstrucțiile congenitale la nivelul duodenului, întâlnite cu o frecvență de 1/10000 de nou-născuți⁽¹⁾ pot fi generate de obstacole intrinseci, extrinseci sau o combinație a acestora⁽²⁾.

Obstacolele intrinseci sunt reprezentate de atrezie, stenoză diafragmatică, diafragm cu o perforație punctiformă ce determină aspect de “sac de vânt”, prin balonizarea diafragmului și duodenului suprajacent datorită peristalticii.

Obstacolele extrinseci sunt determinate de pancreas inelar, malrotație intestinală sau venă portă preduodenală.

Dar, deși pancreasul inelar realizează o zonă constrictivă în jurul porțiunii a doua a duodenului, se constată prezența unei atrezii sau stenozes intrinseci sub această leziune⁽³⁾. Oricare ar fi forma anatomică a atreziei duodenale, cel mai frecvent este situată în aval de ampula lui Vater (80% din cazuri)⁽⁴⁾. Se pot asocia cu anomalii de deschidere a canalului coledoc care uneori se dedublează, cele două terminații plasându-se deasupra și dedesubtul zonei de atrezie, sau calea biliară se termină în marginea liberă a diafragmului obstruant^(5,6).

PATOGENIE

Leziunea este explicată prin teoria lui Tandler, emisă în 1900^(2,7), care susține că între a 5-a și a 10-a săptămână de viață intrauterină duodenul este un cordon plin care ulterior se va vacuoliza și va avea lumen, iar atrezia va apărea când va exista o eroare de vacuolizare și canalizare, obstacolul fiind reprezentat de un diafragm. Teoria lui Tandler, larg acceptată și care explică atreziile și stenozele prin diafragm, nu explică atreziile cordonale cu distanță mare între cape-te, care par a se datora defectelor de vascularizație⁽⁸⁾.

MALFORMAȚII ASOCIATE

Au frecvență variabilă (20-75%) și sunt reprezentate de anomalii ce pot greva prognosticul vital. Cel mai frecvent, obstacolele duodenale congenitale sunt întâlnite în sindromul Down (30%)⁽⁹⁾. 17% din copiii cu obstacol duodenal au malformații cardiace, 7% atrezie esofagiană, 6% malformații ale aparatului urogenital, 3% malformații anorectale și rarism malformații scheletice⁽⁴⁾.

Alți autori raportează asocieri malformative schelet-obstacol duodenal în proporție diferită, între 2 și 37%^(11,12).

Alte anomalii asociate sunt sindromul Cornelia de Lange, imunodeficiența sau traheomalacia⁽²⁾.

Spitz consideră că asocierea atreziei esofagiene și a atreziei duodenale este în mod particular letală⁽¹²⁾, după cum mortalitatea mare înregistrată în tratamentul acestor leziuni este determinată de nrecunoașterea altor malformații în perioada preoperatorie, în special cele cardiace⁽¹³⁾.

DIAGNOSTIC

Poate fi stabilit antenatal sau imediat după naștere.

Diagnosticul antenatal se bazează pe ecografie, ce evidențiază în cel puțin 50% din cazurile cu atrezie duodenală polihidramnios. Polihidramniosul este un semn nespecific dar prezența lui incită la o atenție sporită din partea ecografistului, care va putea să observe, într-un caz de atrezie duodenală, o imagine în “dublă bulă” pe secțiunea transversală a duodenului. Este expresia acumulării de lichid în punga gastrică dilatată și în duodenul dilatat de deasupra obstacolului. Majoritatea cazurilor sunt diagnosticate între a 7-a și a 8-a lună de gestație⁽¹⁴⁾. S-a remarcat de asemenea o rată crescută, de 13-57% a diagnosticului antenatal al atreziei duodenale și o scădere a vârstei gestaționale la care a fost diagnosticată⁽¹⁵⁾. La copiii cu obstacol duodenal înalt se remarcă o concentrație mai mare de acizi biliari în lichidul amniotic recoltat prin puncție⁽¹⁶⁾.

Diagnosticul postnatal se stabilește imediat după naștere pe baza datelor clinice și a investigațiilor imagistice.

Nou-născuții cu atrezie duodenală sunt prematuri (50% din cazuri) și cu greutate mai mică de 2500 g.

La trecerea unei sonde nazogastrice, pentru verificarea permeabilității căii digestive superioare (esofagului), se vor colecta mai mult de 25 ml lichid gastric, cantitate considerată sugestivă pentru un obstacol duodenal înalt.

După naștere, vărsăturile sunt precoce și constante. Copilul cu atrezie duodenală varsă în primele 8 ore după naștere. Lichidul va fi incolor dacă obstacolul este proximal de calea biliară și bilios dacă obstacolul este distal de deschiderea căii biliare. Abdomenul este plat și copilul nu elimină meconiu. Pacienții cu stenoză duodenală vor avea o simptomatologie mai estompată, cu faliment al creșterii, vărsături intermitente, alimentație dificilă.

Examenul radiografic se bazează pe radiografie toraco-abdominală în poziție verticală “pe gol” și relevă o imagine aerică “în balanță” sau “dublă bulă” aerică în partea de sus a duodenului de la un flanc la celălalt. Imaginile au o mărime inegală și corespund prezenței aerului care ocupă stomacul și punga duodenului dilatat. Restul abdomenului este opac.

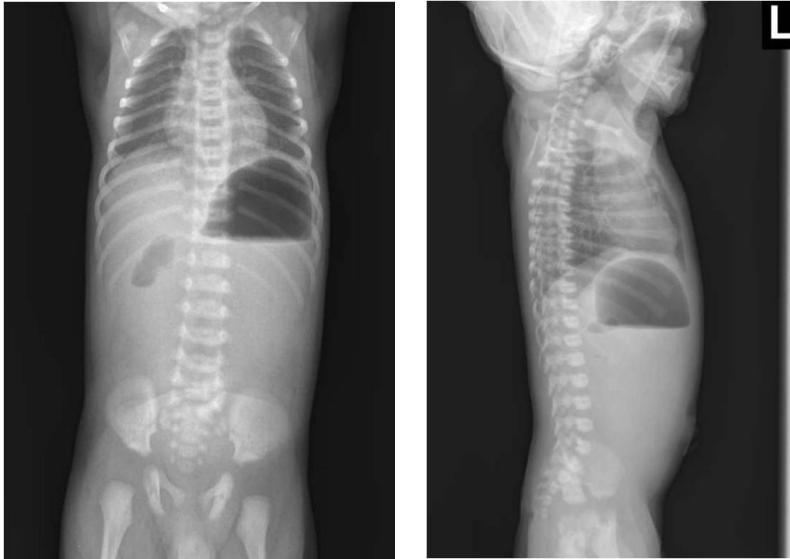


Figura VI.1. Atrezie duodenală – radiografie simplă abdominală

Deși explorarea radiologică cu substanță de contrast este inutilă în aceste cazuri, în situațiile când obstrucția duodenală este dată de cauze extrinseci irigografia este necesară.

În cazurile cu stenoză duodenală, imaginile de bulă aerică dublă se însoțesc de o oarecare aerare a anselor subțiri.

TRATAMENTUL ATREZIILOR DUODENALE

Este chirurgical. Cel mai utilizat procedeu pentru corecția atreziei sau stenozei duodenale ca și a pancreasului inelar este duodenoduodenostomia, care constă în incizia transversală a duodenului de o parte și de alta a obstacolului și anastomoza tranșelor într-un plan (tranșa inferioară de deasupra cu tranșa inferioară de sub obstacol și tranșa superioară de deasupra cu tranșa inferioară de sub obstacol), cu fire separate de material neresorbabil⁽¹⁷⁾.

În 1977, Kimura a descris duodenoduodenostomia “în diamant”, intervenție care ar permite reluarea mai rapidă a alimentației, externarea mai rapidă a pacientului și rezultate mai bune pe termen lung⁽¹⁸⁾.

Alte procedee, cum ar fi duodenoduodenostomia asociată cu modelaj duodenal, imaginată de Aubrespy, sunt de domeniul trecutului⁽¹⁹⁾. De asemenea, intră în discuție și rezecția segmentară a duodenului proximal dilatat pentru a îmbunătăți peristaltica^(20,21).

ÎNGRIJIRILE POSTOPERATORII

Alimentația va fi reluată la 23-48 de ore postoperator pe sondă trecută transanastomotice.

Experiența personală arată ca drenajul transanastotic oferă avantaje, lipsa lui nereprezentând, totuși, o cauză de eșec a anastomozei⁽²²⁾.

Atreziile intestinale

Atrezia intestinală este una din cele mai frecvente cauze de obstrucție congenitală, însumând 2/3 din ocluziile congenitale ale nou-născutului⁽²³⁾.

Există patru tipuri diferite de atrezie intestinală⁽²⁴⁾:

- Tipul I, atrezie prin diafragm. Diafragma este membranos sau poate conține și fibre musculare;
- Tipul II, atrezia cordonală. Un cordon fibros unește cele două capete ale atreziei. Reprezintă 35% din totalul formelor clinice;
- Tipul IIIa, reprezentat de o atrezie completă, cu separarea capetelor

intestinale printr-un defect mezenteric în V. Este întâlnită în 35% din cazuri;

- Tipul IIIb, când defectul mezenteric este foarte mare. Aportul vascular al intestinului distal este asigurat de o singură arteră ileocolică. Intestinul distal se răsuțește în jurul vasului, luând aspectul de coajă de măr (apple-peel syndrome, Christmas tree, Maypole deformity)⁽²⁵⁾;
- Tipul IV, cu atrezii multiple, etajate, ale intestinului subțire, prezent în 6% din cazuri.

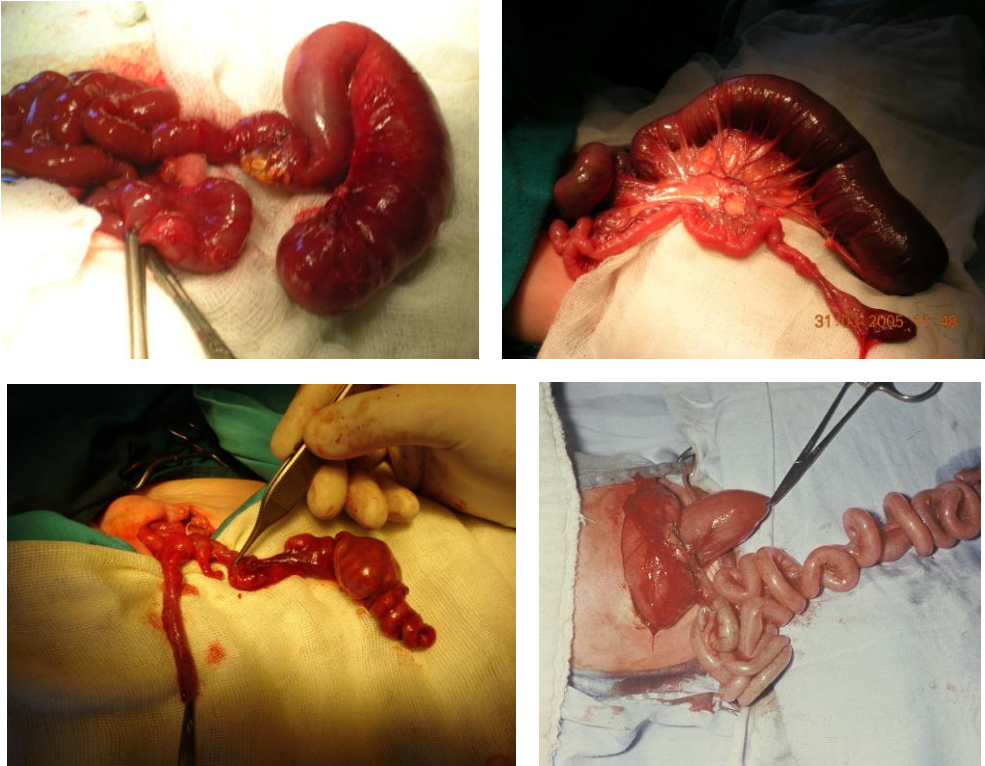


Figura VI.2. Atrezie intestinală – aspecte intraoperatorii:
rândul de sus – atrezie tip IIIa
rândul de jos – apple-peel syndrome

ANATOMIE PATOLOGICĂ

Elementul caracteristic al tuturor formelor de atrezie îl constituie discrepanța dintre porțiunea inițială (proximală), mult dilatată, și dimensiunile reduse, cu aspect de “intestin de pui”, ale segmentului distal⁽²⁶⁾. Această discrepanță poate fi de 2-3 ori mai mare în diametru sau chiar mai mult, cu cât atrezia este

mai aproape de stomac, capătul proximal putând ajunge până la de 20 de ori diametrul celui distal⁽²⁷⁾.

Intestinul proximal prezintă o hipertrofie a stratului muscular și o ștergere a vilozităților, expresie a activității peristaltice in utero⁽²⁸⁾. Există afectarea coordonării activității peristaltice în segmentul proximal, dilatat, al atreziei. Acest lucru ar putea fi explicat prin hiperplazia dezordonată a ganglionilor din plexurile mienterice ale zonei proximale. În porțiunea cea mai dilatată, activitatea acetilcolinesterazei este absentă, celulele ganglionare și ramurile nervoase nu pot fi identificate iar stratul muscular este înlocuit prin țesut cicatricial⁽²⁹⁾.

Intestinul distal este normal atât ca lungime cât și ca funcție, el fiind doar “neutilizat”. Nu există leziuni de hipoplazie, cel mult un grad de scurtare. Numai în 18% din cazurile de atrezie intestinală ar putea fi vorba de un intestin scurt. Scurtarea intestinului distal este progresivă în funcție de tipul atreziei (în tipul I, fără scurtare, în tipul IV, cu scurtare semnificativă)⁽²⁴⁾.

Histologic se constată hipertrofia vilozităților în segmentul distal al atreziei. Vilozitățile sunt tortuoase, răscucite, adesea determinând obstruarea lumenului intestinal. Gradientul aboral al lungimii vilozităților intestinale este inversat în atrezia jejunală. Lungimea vilozităților intestinale, măsurată de la baza criptelor la vârf, în porțiunea segmentului proximal, reprezintă jumătate din lungimea vilozităților din porțiunea distală a atreziei⁽³⁰⁾. Modelul hipertrofiei observate este similar cu hipertrofia vilozitară compensatorie apărută după rezecțiile intestinale întinse.

PATOGENIE

Deși au fost enunțate diverse mecanisme care să explice apariția atreziei intestinale⁽³¹⁾, teoria general acceptată este cea a unui accident ischemic intrauterin, cu rezorbția consecutivă a segmentului intestinal corespunzător⁽³²⁾. Această ipoteză este confirmată de:

- celule epiteliale scuamoase și lanugo, găsite în intestin distal de atrezie;
- aspecte tipice de atrezie intestinală ce au fost găsite în cazuri de invaginație, volvulus, hernie internă;
- posibilitatea reproducerii experimentale a atreziei intestinale prin devascularizarea unei porțiuni de intestin fetal.

ANOMALII ASOCIATE

Spre deosebire de atreziile și stenozele duodenale, cele intestinale sunt rar asociate altor malformații. Ar intra în discuție ileusul meconial ca manifestare neonatală a mucoviscidozei, situație în care se întâlnesc atreziile intestinale cu peritonită meconială prin perforația unui segment dilatat. Se citează asocierea ileusului meconial cu atrezia intestinală în 20% din cazuri⁽³³⁾. De asemenea, se pot asocia cu omfalocelul și gastroschizul.

DIAGNOSTIC

Diagnosticul prenatal al atreziei intestinale poate fi sugerat de modificări biochimice în serul matern și în lichidul amniotic și aspecte echografice observate prin ecografia uterului gravid.

În cazurile cu atrezie intestinală există valori crescute ale alfa-fetoproteinei în serul matern și în lichidul amniotic, valori crescute ale concentrației acizilor biliari în lichidul amniotic și aspecte particulare ale examenului echografic al uterului gravid care pot evidenția asocierea cu o atrezie duodenală, situs inversus parțial (MOMS), hernie diafragmatică congenitală⁽³⁴⁾. Dacă în atreziile duodenale polihidramniosul este un semn relativ constant, în atreziile ileale sau colice poate lipsi, lichidul amniotic fiind absorbit în porțiunea distală a intestinului.

Diagnosticul postnatal al atreziei intestinale se face pe baza semnelor clinice și a explorărilor imagistice.

Semnele clinice capitale sunt vărsăturile, distensia abdominală și absența eliminării meconiului.

Vărsăturile au caracter diferit în funcție de sediul obstacolului. O vărsătură abundentă, bilioasă, apărută la 24-36 de ore după naștere sugerează un obstacol pe ileon.

Distensia abdominală este uneori impresionantă. Cu cât obstacolul e mai distal, cu atât meteorismul este mai accentuat.

Datele din literatură arată că 70% din copiii cu atrezie intestinală nu elimină meconiu în prima zi după naștere⁽³⁵⁾. Explorările paraclinice se reduc la radiografia abdominală în poziție verticală, substanța de contrast fiind reprezen-

tată de aerul înghițit de pacient⁽³⁶⁾. Aspectul caracteristic este de 4-5 niveluri hidroaerice plasate în etajul supraombilical, concomitent cu opacitatea etajului subombilical. Numărul nivelurilor hidroaerice crește pe măsură ce obstacolul este situat mai distal.

TRATAMENT

Condiția necesară pentru succesul tratamentului atreziei intestinale o constituie un diagnostic precoce. Această condiție este realizată de cele mai multe ori.

După diagnostic urmează o scurtă perioadă de pregătire preoperatorie în care sunt corectate tulburările hidroelectrolitice ale pacientului.

Calea de abord recomandată este celiotomia mediană supra și subombilicală, ce permite și eventualele derivații digestive.

Urmează ca operatorul să determine sediul obstacolului, să aprecieze starea mezenterului, să evalueze capitalul intestinal și să verifice permeabilitatea intestinului subjacent.

Gesturile chirurgicale propriu-zise, aplicabile în atrezia intestinală, sunt reprezentate de rezecție-anastomoză și derivații digestive (jejunostomie, ileostomie).

Rezecția și anastomoza restabilesc continuitatea digestivă prin sutura intestinului de o parte și de alta a atreziei. Nu este indicat a se aplica atunci când există o discrepanță importantă de calibru între ansa din amonte și cea din aval. Va exista întotdeauna un sacrificiu intestinal de partea ansei proximale. Restabilirea continuității digestive se face după ce s-a realizat o modelare a capătului proximal, prin rezecție în bizou la 45 de grade pe partea antimezostenică pe 5-6 cm lungime în amonte sau prin plicatură endoluminală, procedee aplicate pentru diminuarea calibrului ansei proximale.

Sutura capetelor va fi efectuată cu fire separate din material atraumatic nerezorbabil 5.0 sau 6.0.

Derivațiile digestive – jejunostomia sau ileostomia – vor fi efectuate la decizia chirurgului, dacă există peritonită ce poate compromite viabilitatea unei anastomoze sau dacă starea pacientului nu permite anastomoza directă și măsurile de reanimare postoperatorie au șanse să îmbunătățească statusul general.

Sunt folosite mai multe tehnici de exteriorizare a capetelor intestinale:

- Bishop-Koop, în care capătul din aval este exteriorizat și capătul proximal este anastomozat termino-lateral în cel proximal;
- Santulli, în care capătul proximal este exteriorizat iar cel distal este deschis în cel proximal;
- stomia “în țeavă de pușcă”;
- stomii separate pe fiecare capăt al intestinului scos la perete.

Situații particulare sunt generate de atreziile intestinale multiple și sindromul “apple-peel” (tipurile IV și IIIb), situații în care chirurgul poate opta pentru anastomoze multiple sau derivații externe în funcție de experiența personală.

Alte situații particulare sunt asocierea dintre atrezia intestinală și gastroschizis și asocierea atrezie intestinală și mucoviscidoză.

Intestinul subțire și mezenterul sunt afectate în laparoscchizis, motiv pentru care anastomoza directă este contraindicată. Se impune derivația digestivă deasupra obstacolului⁽³⁷⁾.

În situația în care mucoviscidoza se manifestă în perioada neonatală cu ileus meconial și este confundată cu atrezia intestinală, se poate practica ileostomie deasupra obstacolului reprezentat de meconiul ce blochează ileonul terminal, ținând cont și de starea precoce a unui pacient cu o astfel de afecțiune generală⁽³⁸⁾.

Atrezia colică

Este o formă mai rară de atrezie intestinală, reprezentând 4% din ocluziile neonatale organice. Prima descriere a bolii a fost făcută în 1673 iar primul supraviețuitor a fost raportat în 1923⁽³⁸⁾.

PATOGENIE

Etiologia atreziei colice este asemănătoare celei intestinale, datorindu-se unei insuficiențe circulatorii în perioada intrauterină. Există mai multe cauze care determină compromiterea circulației intestinale, cum ar fi invaginația, volvulusul, hernia internă, gastroschizisul cu un inel strâns sau orice embolie în circulația mezenterică.

ANATOMIE PATOLOGICĂ

Există trei tipuri de atrezie colică^(40,41) :

Tipul I, atrezie membranoasă;

Tipul II, atrezie cu capete oarbe, separate sau nu printr-un cordon fibros;

Tipul III, atrezie cu capete oarbe separate și cu o lipsă de substanță în mezocolon.

MALFORMAȚII ASOCIATE

Sunt frecvente, fiind întâlnite în 25-50% din cazuri. Cele mai reprezentative sunt laparoschizisul, malformațiile urologice, trisomia 21, leziuni ale nervului optic⁽⁴²⁾.

DIAGNOSTIC

Clinic, nou-născuții cu atrezie colică prezintă o distensie abdominală marcată, vărsături cu apariție tardivă, la 36 de ore după naștere și absența eliminării meconiului. Se descrie prezența reliefului unei anse dilatate în flancul drept, semn considerat patognomonic pentru atrezia colică⁽⁴³⁾.



Figura VI.3. Atrezie colică – aspect intraoperator

Diagnosticul imagistic cuprinde în principal radiografia abdominală, ce detectează anse intestinale destinse, cu niveluri hidroaerice multiple. Se poate efectua și o clismă baritată care va certifica nivelul obstacolului. Opacifierea colică retrogradă trebuie să fie prudentă și poate elimina diagnostice ca boala Hirschsprung, microcolon stâng, sindromul de dop meconial, ileusul meconial, stenoza ileală.

TRATAMENT

Există două opțiuni terapeutice: rezecția primară a unei porțiuni a capătului proximal cu modelare și anastomoză terminoterminală sau colostomie ca prim gest, urmată de anastomoză terminoterminală la distanță de câteva luni⁽³⁹⁾. Se consideră că atrezia plasată proximal de unghiul splenic al colonului beneficiază de anastomoză primară iar atrezia plasată distal de unghiul splenic va fi tratată inițial cu colostomie și refacerea ulterioară a continuității colonului⁽⁴⁴⁾.

De asemenea, se preferă tratamentul secvențial în cazurile de atrezie colică și leziuni particulare (peritonită, malformații congenitale ale peretelui anterior al abdomenului, perforații). Pe de altă parte, există autori care pledează pentru tratamentul într-un singur timp operator, neobservându-se complicații și mortalitate mai ridicate decât în prima variantă⁽⁴⁵⁾.

PROGNOSTIC

Trebuie făcută o distincție între formele pure de atrezie colică și formele apărute într-un context plurimalformativ.

Prognosticul atreziei colice izolate este mai bun decât cel al atreziei ileale și sunt raportate rezultate de 100% vindecări⁽⁴⁶⁾. În formele de atrezie colică asociate cu atrezie de intestin subțire, aceasta din urmă domină prognosticul. De asemenea, atreziile ileocolice au prognostic rezervat. Mortalitatea în cazurile complicate, asociate cu alte malformații, atinge valori de 9-33%^(47,48).

Bibliografie

1. Salonen IS. Congenital duodenal obstruction. *Arch Pediatr Scand* 1978;supp 272
2. Sweed Y. Duodenal obstruction. In Puri P, *Newborn Surgery*, 2nd edition, Arnold London, 2003;44:423
3. Vorga G. Le pancreas annulaire est-il vraiment cause d'occlusion duodenale chez l'enfant? *Ann Chir Infant* 1972;13:275-6
4. Pellerin D. Les occlusions neonatales: 177 observations. *Ann Chir Infant* 1963;3:227
5. Reid S. Biliary tract abnormalities associated with duodenal atresia. *Arch Dis Child* 1973;48:952-57
6. Boyden EA, Cope JG, Bill AH Jr. Anatomy and embriology of congenital intrinsic obstruction of the duodenum. *Am J Surg* 1967;114:190-202
7. Tandler J. Zur entwicklungsgeschichte des Menschlichen Duodenums in Fruhen Embrional Stadium. *Morphol Jahrb* 1900;29:187-216
8. Weber DM, Freeman NV. Can intrauterine vascular damage cause duodenal atresia? *International Congress of Pediatric Surgery*, Cape Town, 1-6 February 1998
9. Kimble RM, Darding J, Kolbe A. Additional congenital anomalies in babies with gut atresia or stenosis: when to investigate and wich investigation. *Pediatr Surg Int* 1997;12:565-70
10. Bayley PV, Tracy TF, Connors RH. Congeital duodenal obstruction: a 32-year review. *J Pediatr Surg* 1993;28:42-5
11. Atwell JD, Klidkjan AM. Vertebral anomalies and duodenal atresia. *J Pediatr Surg* 1982;17:237-40
12. Spitz L, Ali M, Brereton RJ. Combined esophageal and duodenal atresia: experience of 18 patients. *J Pediatr Surg* 1981;16:4-7
13. Grosfeld J, Rescorla FJ. Duodenal atresia and stenosis: reassessment of treatment and outcome based on antenatal diagnosis, pathologic variance and long-term follow-up. *World J Surg* 1993;17:301-9
14. Hancock BS, Wiseman NE. Congenital duodenal obstruction: the impact of an antenatal diagnosis. *J Pediatr Surg* 1989;24:1027-31
15. Murshed R, Nichols G, Spitz L. Intrinsic duodenal obstruction: trends in management and outcome over 45 years (1951-1995) with relevance to prenatal counselling. *Br J Obstet Gynaecol* 1999;106:1197-9
16. Deleze G, Sideropoulos D, Paumgartner G. Determination of bile acid

- concentration in human amniotic fluid for prenatal diagnosis of intestinal obstruction. *Pediatrics* 1977;59:647
17. Weber TR, Lewis JE, Mooney D. Duodenal atresia: a comparison of techniques of repair. *J Pediatr Surg* 1986;21:1133-6
 18. Kimura K, Mukonara N, Nishijima E. Diamond-shaped anastomosis for duodenal atresia: an experience with 44 patients over 15 years. *J Pediatr Surg* 1990;25:977-9
 19. Aubrespy P, Derlon S, Seriat-Gautier B. La reconstruction duodenale. Solution techniques dans la traitement des stenoses duodenales congenitales. *Ann Chir Infant* 1976;16:369-375
 20. Hutton KA, Thomas DF. Tapering duodenoplasty. *Pediatr Surg Int* 1988;3:132-4
 21. Kimura K, Perdzynski W, Soper RT. Elliptical seromuscular resection for tapering the proximal dilated bowel in duodenal or jejunal atresia. *J Pediatr Surg* 1996;31:1406
 22. Aprodu SG, Botez C, Munteanu V. Ocluziile neonatale prin obstacol la nivelul duodenului. *Jurnalul de Chirurgie* 2005;3:277-80
 23. Touloukian RJ. Intestinal atresia and stenosis. In Ashcraft KW, *Pediatric Surgery*, 2nd edition, WB Saunders 1993;25:305
 24. Millar ASW, Rode N, Cywes S. Intestinal atresia and stenosis. In Ashcraft KW, Holcomb GW III, *Pediatric Surgery*, 4th edition, Elsevier Saunders 2005;30:416-433
 25. Santulli TV, Blanc WA. Congenital atresia of the intestine: pathogenesis and treatment. *Ann Surg* 1961;154:939
 26. Cloutier R. Intestinal smooth muscle response to chronic obstruction: possible applications in jejunoileal atresia. *J Pediatr Surg* 1975;10:3
 27. Tepas JJ, Wyllie RG, Shermeta DW. Comparison of histochemical studies of intestinal atresia in the human newborn and fetal lamb. *J Pediatr Surg* 1979;14:376
 28. Pickard LR, SintoroS, Willier G. Histochemical studies of the experimental fetal intestinal obstruction. *J Pediatr Surg* 1981;16:256
 29. Hamdy MH, Man DWK, Bain D. Histochemical changes in intestinal atresia and its implications on surgical management: a preliminary report. *J Pediatr Surg* 1986;21:17
 30. Touloukian RJ, Wright HK. Intrauterine villus hypertrophy with jejunoileal atresia. *J Pediatr Surg* 1973;8:779
 31. Lynn HB, Espinas EE. Intestinal atresia: an attempt to relate location to embri-

- ologic processes. *Arch Surg* 1959;79:357
32. Louw JH, Barnard CN. Congenital intestinal atresia: observations on its origin. *Lancet* 1955;2:1065
 33. Santulli TV, Chin CC, Schullinger JN. Management of congenital atresia of intestine. *Am J Surg* 1970;119:542
 34. Adeyemi SD. Combination of annular pancreas and partial situs inversus: a multiple organ malrotation syndrome associated with duodenal obstruction. *J Pediatr Surg* 1988;23:188
 35. Grosfeld JL. Jejunal atresia and stenosis. In Ravitch MM, Welch KJ, Benson CD, *Pediatric Surgery, Year Book Medical* 1986:838
 36. Cremin BJ, Cywes S, Louw JH. Small intestine. In Cremin BJ, Cywes S. *Radiological diagnosis of digestive tract disorders in the newborn: a guide to radiologists, surgeons and pediatricians*. Slondon, 1973:62-89
 37. Shan R, Wooley MM. Gastroschisis and intestinal atresia. *J Pediatr Surg* 1991;26:788-790
 38. Coupris L. Atresie et stenose du grele et du colon. In *Chirurgie neonatale viscerale, XIe seminaire nationale d'enseignement*, 1992
 39. Webster T. colonic and rectal atresia. In Puri P. *Newborn Surgery*, 2nd edition, Arnold, 2003:457
 40. Coran AG, Eraklis AJ. Atresia of the colon. *Surgery* 1969;65:828-31
 41. Boles ET, Vassy LE, Ralston M. Atresia of the colon. *J Pediatr Surg* 1976;11:69-75
 42. Powell RW, Raffensperger JG. Congenital colonic atresia. *J Pediatr Surg* 1982;17:166-170
 43. Davenport M, Bianchi A, Doig CM, Gouch DCS. Colonic atresia: current results and treatment. *J R Coll Surg Edimb* 1990;35:25-8
 44. Benson CD, Lotfi MW, Brough AJ. Congenital atresia and stenosis of the colon. *J Pediatr Surg* 1968;3:253-7
 45. Oldham KT. Atresia, stenosis and other obstructions of the colon. In O'Heil JA, Rowe MI, Grosfeld JL, *Pediatric Surgery*, Mosby, 1998:1361-8
 46. Levard G, Boureau M. Atresies coliques. Quel traitement chirurgical? *Chir Pediatr* 1990;31:289-294
 47. Revillon I, Jan D. Les atresies coliques. *VIIe Seminaire d'Enseignement de Chirurgie Pediatrique Viscerale*, Saint-Etienne, 1988
 48. Fucs JR, Langer J. Small bowel disorders. In Stringer MD, Oldham KT. *Pediatric Surgery and Urology – long term outcomes*, Cambridge University Press, 2006;24:305

Malrotația intestinului și viciile de acolare ale anselor intestinale

Informații privind eșecul rotației și fixării ansei intestinale primitive s-au acumulat încet și descoperirile intraoperatorii au putut fi explicate abia când s-au realizat corelații cu etapele în dezvoltarea embriologică⁽¹⁾.

Termenul de „malrotație” se adresează formelor clasice de obstrucție duodenală descrise de W. Ladd și Gross⁽²⁾, în care benzi peritoneale trec de la cecul plasat preduodenal spre peritoneul parietal posterior încrucișând duodenul. Un volvulus al anselor intestinului subțire acompaniază, de obicei, malrotația. Există mai multe varietăți de anomalie a rotației normale a anselor intestinale, una dintre ele fiind **absența rotației**, situație în care tot colonul și intestinul terminal se află la stânga abdomenului iar duodenul și jejunul, la dreapta. Absența rotației poate fi întâlnită la copiii cu omfalocel, gastroschizis, hernie diafragmatică congenitală sau la copiii mari, unde este asimptomatică.

Sunt pacienți la care există o **rotație incompletă**, la care cecul este plasat în hipocondrul drept iar duodenul are o rotație normală. De obicei, această situație este asimptomatică și este o descoperire fortuită (ex: cu ocazia unei intervenții pentru atrezie de căi biliare).

Există și **tulburări ale fixării ansei intestinale** (ultima fază a rotației) și rezultă hernii în baza mezocolonului, cecul mobil. Absența fixării este întâlnită în atrezie intestinale, invaginație.

EMBRIOLOGIE

În primele trei luni de viață intrauterină, intestinul suferă o serie de rotații. Astfel, dacă inițial intestinul este reprezentat de un traiect rectiliniu de la stomac la rect, la un moment dat, duodenul și porțiunea de intestin până la colonul transvers (tributară arterei mezenterice superioare) se alungește, proemină la baza cordonului ombilical și se răsuște în jurul pivotului vascular (artera mezenterică superioară). Ulterior, duodenul revine în abdomen, se plasează la dreapta arterei mezenterice, trece pe sub ea și se culcă la stânga ei, fixându-se

prin intermediul viitorului ligament al lui Treitz. Restul intestinului reintră în abdomen, urmat de colon care inițial este plasat în hipocondrul stâng. Colonul urmează o mișcare de rotație pe deasupra arterei mezenterice superioare și coboară spre fosa iliacă dreaptă. În acest moment, duodenul este deja atașat peretelui posterior al abdomenului. La vârsta de trei luni de viață intrauterină colonul drept, intestinul subțire și colonul stâng au deja stabilite atașuri ferme la peretele posterior, fapt ce face (teoretic) imposibil volvulusul⁽³⁾. Ca urmare a malrotației și defectelor de acolare a intestinului pot rezulta 4 posibilități clinice de manifestare:

1. volvulusul acut pe malrotație. Cea mai precoce formă a acestei leziuni o constituie volvulusul pe malrotație intrauterină, care poate produce atrezie intestinală. Cert este faptul că 33% dintre pacienții cu atrezie duodenală au asociată malrotația⁽⁴⁾.

După naștere, volvulusul intestinului subțire apare datorită insuficienței acolării mezenterice ce permite intestinului subțire să se rotească în jurul unui pedicul mezenteric îngust. De asemenea, conținutul meconial poate destinde ansele constituind cauza inițială a unui volvulus. Incidența volvulusului este aceeași la orice vârstă. Pacienții cu vârsta de până la 30 zile și care au volvulus necesită, de obicei, rezecții pentru că s-a produs deja necroza intestinului afectat.

Volvulusul acut este, într-adevăr, o mare urgență chirurgicală și trebuie diagnosticat și tratat rapid, înainte de producerea leziunilor ireversibile de necroză intestinală.

Manifestarea clinică este reprezentată de distensie abdominală însoțită de vărsături bilioase, eliminare de sânge prin scaun sau hematemeză. Odată produsă ischemia apare șocul și se instalează sepsisul. Orice copil care este brusc agitat, își manifestă în vreun fel durerile abdominale, are meteorism abdominal, iar examenul radiografic relevă abdomen opac, trebuie suspionat că are volvulus! Un astfel de copil va fi supus de urgență unei intervenții chirurgicale pentru a corecta volvulusul.

Malrotația cu volvulus total de intestin subțire este, din nefericire, o situație des întâlnită la nou-născut. Constă în torsionarea mezenterului la bază, cu instalarea rapidă a necrozei. Nou-născutul cu distensie abdominală, vărsături bilioase și scaune cu sânge va fi suspionat de volvulus cu necroză de intestin!

Copilul este de obicei în șoc și necesită volume mari de sânge, plasmă și electroliți pentru reechilibrare⁽⁵⁾.

2.volvulusul cronic pe malrotație este mai rar decât forma acută și se manifestă cu dureri abdominale intermitente, vărsături adesea bilioase, sindrom de malabsorbție, falimentul creșterii. În aceste cazuri, diagnosticul se pune cu ajutorul tranzitului baritat și clismei baritate⁽⁶⁾.

3.stenoza duodenală se datorează unei obstrucții la nivelul porțiunii a doua duodenale și care poate avea caracter acut (cel mai frecvent) sau cronic. Obstacolul se datorează bridelor peritoneale anormale (Ladd) care traversând duodenul fixează colonul oprit în rotația normală subhepatic. Aproape totdeauna, pacienții cu stenoză duodenală prin bride Ladd au cecul plasat preduodenal și asociază volvulus al ansei intestinale. În cazul obstrucției duodenale survenite acut, simptomul caracteristic este vărsătura. Diagnosticul este pus pe semne radiologice-imagine aerică „în balanță” contrastând cu restul abdomenului opac. Stenoza duodenală cu un caracter cronic poate apărea la orice vârstă. Când se asociază cu volvulus se manifestă cu pusee de diaree și sindrom de malabsorbție.

4.hernia în baza mezocolonului este o varietate de hernie internă și apare ca o consecință a malrotației, atunci când anse intestinale subțiri pătrund printr-un orificiu apărut datorită fixării deficitare a mezocolonului. Există o hernie mezocolică în hipocondrul drept, situație în care intestinul subțire pătrunde pe sub mezocolon iar cecul rămâne plasat preduodenal. Artera mezenterică inferioară formează marginea stângă a sacului de hernie. Cealaltă formă de hernie mezocolică este cea în care intestinul este „ascuns” într-un spațiu ca un sac îndărătul porțiunii stângi a mezocolonului. Gâtul sacului este delimitat de vena mezenterică inferioară. Manifestările clinice sunt dominate de vărsătură cu caracter cronic iar diagnosticul se pune pe imaginile radiologice oferite de tranzitul baritat. Termenul de "hernie mezocolică" este preferat termenului de "hernie paraduodenală" ⁽⁷⁾.

TRATAMENT

Tratamentul malrotației și al viciilor de acolare este chirurgical. De obicei, chirurgul se află în fața unui abdomen acut. Se practică laparotomie media-

nă supraombilicală ce va permite un acces larg. Deoarece, după deschiderea peritoneului, aspectul inițial este înșelător, mai ales dacă este prezent volvulusul, este necesară eviscerarea anșelor în întregime pentru a fi examinate. Se încearcă restituiră anatomiei normale sau cel puțin plasarea duodenului și anșelor subțiri la dreapta și a colonului la stânga liniei mediane. După ce intestinul este eviscerat se cercetează prezența bridelor Ladd care traversează DII cu o direcție de la cec spre peritoneul parietal posterior. Cecul poate să nu fie în fosa iliacă dreaptă iar duodenul să fie scos în baza mezocolonului de către bridele Ladd. Duodenul trebuie separat de cec și plasat în partea dreaptă a abdomenului. Dacă volvulusul este prezent, chirurgul nu va putea observa decât anse subțiri, duodenul, cecul și ascendentul fiind ascunse de volvulus. Volvulusul se reduce printr-o mișcare inversă acelor de ceasornic de 2-3 sau mai multe ori, până sunt expuse cecul și ascendentul. Eventualele tulburări ischemice prezente dispar în acest moment. Nu este cazul ischemiei grave, vechi, ireversibile. În acest moment chirurgul va secționa bridele Ladd și va plasa colonul și cecul la stânga liniei mediane și duodenul și ansele subțiri la dreapta. Se cercetează cu o sondă Foley, cu balonașul umflat, eventuala prezență a unei obstrucții duodenale. Se va practica apendicectomie căci o eventuală apendicită acută survenită la un astfel de bolnav va fi extrem de greu de diagnosticat și tratat^(1,2).

Rezultatele postoperatorii sunt bune, cu excepția cazurilor când se operează volvulus total de intestin subțire pe malrotație. Ocluzia este cea mai frecventă complicație postoperatorie. Aproximativ jumătate din copiii operați pentru malrotație pot face ocluzie postoperatorie prin bride. Această complicație poate fi evitată practicându-se o intervenție cu gesturi blânde, fără a produce sângerări și fără a manevra excesiv ansele intestinale⁽⁸⁾.

Bibliografie

1. Touloukian R.J, Smith E.I.-Disorders of Rotation and Fixation in O'Neil J.A, Rowe I.M, Grosfeld J.L, Fonkalsrud E.W, Coran A.G: Pediatric Surgery-fifth ed, 1998, Mosby-Year Book , vol II,cap.78, pp 1198.
2. Ladd W.E, Gross W.E- Abdominal Surgery of Infancy and Childhood-Philadelphia 1941, W.B.Saunders.
3. Chang J, Brueckner M, Touloukian R.J: intestinal rotation and fixation abnormalities in heterotaxia : early detection and management,J.Pediatr.Surg 28:1281, 1993.
4. Filston H.C, Kirks D.R : Malrotation-the ubiquitous anomaly, J.Pediatr.Surg 16:614,1981.
5. Spigland N, Brandt M.L, Yazbek S : Malrotation presenting beyond the neonatal period,J Pediatr Surg 15:9,1990.
6. Simpson A.J, et al: Roentgen diagnosis of midgut malrotation:value of upper gastrointestinal radiographic study, J Pediatr Surg 7:342, 1972.
7. Willwerth B.M, Zollinger R.M, Izant R. J: Congenital mesocolic (paraduodenal) hernia: embriologic basis of repair, Am J Surg 128:358, 1974.
8. Stauffer U.G, Herrmann P : Comparison of late results in patients with corrected intestinal malrotation with and without fixation of the mesentery: J Pediatr Surg 15:9, 1980.

Malformațiile anorectale

Reprezintă un grup de afecțiuni caracterizate prin deschiderea anormală a porțiunii terminale a tubului digestiv (anus, rect) la perineu sau în alt loc decât normal. În plus, există forme rare în care intestinul se termină “orb”, fără nici o comunicare cu exteriorul.

Afecțiunea este ușor de diagnosticat la naștere, dar în funcție de gradul afectării aparatului sfincterian, chiar tratată corect poate determina alterări ale continenței.

Malformațiile anorectale (MAR) apar cu o frecvență de 1/4000 – 1/5000 de nou-născuți și afectează într-o proporție ușor mai mare sexul masculin⁽¹⁾.

CLASIFICAREA MAR

Stabilirea și dezvoltarea unui sistem unitar de clasificare al MAR ar fi un imens beneficiu în stabilirea planului terapeutic și ar influența previziunile prognostice ale fiecărei leziuni în parte.

Există mai multe clasificări, unele cu interes istoric, altele recente⁽³⁾.

Cea mai recentă aparține lui Pena, leziunile fiind clasificate în funcție de sex și de necesitatea colostomiei ca manieră de tratament⁽⁴⁾.

Malformații la sexul masculin:

- Fistula perineală
- Fistula rectouretrală (bulbară, prostatică)
- Fistula rectovezicală (în colul vezical)
- Anus imperforat fără fistulă
- Atrezia rectală

Malformații la sexul feminin:

- Fistula perineală
- Fistula vestibulară
- Anus imperforat fără fistulă
- Atrezia rectală
- Cloaca

- Malformații complexe

Folosind această clasificare, Pena a raportat următoarele procente, pe o serie de 792 de pacienți⁽⁵⁾:

La băieți:

- 57% fistule rectouretrale
- 16% fistule rectovezicale
- 19% atrezii rectale, fistule perianale sau malformații fără fistulă.

La fete:

- 42% cloacă
- 34% fistule rectovestibulare
- 3% fistule rectovaginale

Atentie! La fete, mai mult de 1/3 din cazuri sunt reprezentate de cloacă, atrezia rectală, fistulele rectovaginale fiind foarte rare.



Figura VI.4. Malformație ano-rectală:
aspect clinic la fetiță (stânga) și băiat (dreapta)

ANOMALII ASOCIATE MAR

În 85% din cazuri coexistă leziuni malformative ale altor organe și sisteme. Cele mai frecvente sunt cele ale tractului urinar,⁽⁶⁾ reprezentate de rinichi ectopic, hidronefroză, megaureter, atrezie ureterală, agenezie renală unilaterală,

displazie polichistică renală, duplicație renopieloureterală, ectopie renală încrucișată cu fuziune renală.

Foarte frecvent sunt asociate leziuni ale coloanei vertebrale și sacrumului⁽⁷⁾. În plus, malformațiile coloanei se pot asocia și cu leziuni ale măduvei. Poate rezulta o dezvoltare anormală a tubului neural pe linia mediană la locul defectului măduva putând fi aderentă și tensionată ("tethered cord syndrome")⁽⁸⁾.

DIAGNOSTICUL MAR

Este în principal clinic. Absența orificiului anal trebuie observată din sala de nașteri. Copilul trebuie menținut în poziție ginecologică și examinarea se face cu lumină adecvată. Se pot folosi ca instrumente stiletul butonat, sonda canelată sau o pensă.

La băieți se cercetează amprenta orificiului anal, se merge anterior spre baza penisului pentru a evidenția un traiect fistulos. Se cercetează defectele cutanate, stigmatetele, căutând un eventual traiect filiform care să conducă spre rect. Diagnosticul fistulei perineale poate fi extrem de dificil în primele 24 de ore de viață. Examinarea trebuie repetată de câteva ori pentru că fistula poate fi obstruată la început de detritusuri și apoi meconiu să o destindă, producând "perle tegumentare". Ulterior pot apărea picături de meconiu.

La fete se cercetează o eventuală deschidere anormală a căii digestive la perineu sau în vestibulul vaginal. Când deschiderea anormală a fost găsită, se poate explora cu un stilet butonat sau cu o sondă (cateter) până se obține meconiu. Fistula trebuie diferențiată de cloacă. În cazul cloacei, există un singur orificiu de deschidere la perineu, iar cateterizarea aduce meconiu și urină. Există de obicei un clitoris mărit de volum, plasat chiar deasupra singurului orificiu perineal. Dacă există o uretră net diferențiată, plasată în poziție normală și un vagin care conține meconiu, copilul are fistulă rectovaginală și nu cloacă. Examinarea perineului aduce date privind inervația și dezvoltarea musculaturii. O amprentă anală profundă cu un răspuns viguros la manevra de excitare a perineului sugerează o inervație normală.

Contractia ridicătorilor anali trage amprenta anusului înainte iar excitația circumferențială a amprente anală determină reacția fibrelor superficiale ale

sfincterului anal extern. Inervația deficitară a zonei este trădată de tulburări micționale (“dribling”) sau glob vezical.

Dezvoltarea insuficientă a micilor labii, ambiguitatea organelor genitale externe, testicii necoborâți în scrot, pot fi martorii unei MAR.

Examenul clinic se completează cu cercetarea căii digestive superioare, palparea abdomenului pentru rinichi și vezica urinară, palparea vârfului coccisului.

Diagnosticul radiologic are trei obiective:

- precizarea raporturilor pungii rectale cu oasele pelvisului;
- evidențierea unei fistule;
- prezența malformațiilor asociate.

Se face apel la radiografia abdominală pe gol cu pacientul întors cu capul în jos (invertografie) și la opacifierea fundului de sac rectal cu substanță de contrast.

Diagnosticul ecografic implică măsurarea distanței dintre tegument și fundul de sac rectal.

Tomografia computerizată poate fi de asemenea utilă.

TRATAMENTUL MAR

Este chirurgical și a constituit o temă extrem de largă de discuții de-a lungul timpului. S-au descris multe tehnici operatorii. Este principiul promovat de Stephens, ce consideră chinga puborectală ca fiind cheia ce asigură continența⁽⁹⁾. Din 1982, Pena și de Vries au introdus o tehnică nouă, cu un abord posterior de la vârful coccisului la perineu, atacând întregul complex muscular și fundul de sac rectal pe cale strict mediană, refăcând musculatura în jurul rectului racordat la perineu⁽¹⁰⁾.

Tehnica a fost folosită pentru toate formele de MAR, de la cele mai simple la cele mai complexe⁽¹¹⁾.

Bibliografie

1. Trusler GA, Wilkinson RH. Imperforate anus: a review of 147 cases. *Can J Surg* 1962;5:169-77
2. Muken JD, Albert A. Genetic counseling in cases of anal and rectal atresia. *Progr Pediatr Surg* 1976;9:115-118
3. Stephens FD, Smith ED. Incidence, frequency of types, etiology. In Stephens FD, Smith ED, Paul NW, *Anorectal malformations in children*, Year Book Medical, 1971;160-171
4. Pena A, Levitt MA. Imperforate anus and cloacal malformations. In Ashcraft KW, Holcomb GW III, *Pediatric Surgery*, 4th edition, Elsevier Saunders, 2005, cap 35
5. Pena A. Anorectal malformations. *Semin Pediatr Surg* 1995;4:35-47
6. Rich MA, Brock WA, Pena A. Spectrum of genitourinary malformations in patients with imperforate anus. *Pediatr Surg Int* 1988, 3:110-113
7. Karrer FM, Flannery AM, Nelson MD. Anorectal malformations: evaluation of associated spinal dysraphic syndromes. *J Pediatr Surg* 1988;23:45-48
8. Levitt MA, Patel M, Rodriguez G. The tethered spinal chord in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg* 1997;32:362-368
9. Stephens FD. Imperforate rectum. A new surgical technique. *Med J Aust* 1953;1:202-206
10. Pena A, de Vries P. Posterior sagittal anorectoplasty. Important technical considerations and new applications. *J Pediatr Surg* 1982;17:796-881
11. Pena A, Levitt MA, Hong AR, Midulla PS. Surgical management of cloacal malformations. A review of 339 patients. *J Pediatr Surg* 2004;39:470-479

Boala meconială a copilului

Este vorba de un spectru relativ restrâns de boli cu aspect clinic diferit, cu modalități de diagnostic diferite și tratament individualizat. Se manifestă clinic în principal printr-un sindrom ocluziv neo-natal și/sau prin absența eliminării meconiului care are o compoziție modificată. Ileusul meconial, sindromul de dop meconial și peritonita meconială fac parte din boala meconială a copilului.

Ileusul meconial

Ileusul meconial reprezintă una din principalele cauze de obstrucție intestinală la nou-născut și este manifestarea neo-natală gastro-intestinală a mucoviscidozei, boală autosomal recesivă. Mucoviscidoza este întâlnită la rasa albă, neîntâlnită la negrii americani și rar întâlnită la nativii din Asia sau Africa. Este afecțiunea cu cea mai mare rată a mortalității la populația caucaziană. Se apreciază că 5-10% din pacienții cu fibroză chistică au avut ileus meconial. Băieții și fetele sunt afectați în mod egal⁽¹⁾.

ISTORIC

Ileusul meconial a fost descris în 1905 de către Landsteiner care a asociat obstrucția intestinală printr-un meconiu excesiv de aderent de peretele intestinului cu modificările pancreasului. În 1936, Fanconi a folosit termenul de „fibroză chistică a pancreasului”, desemnând asocierea insuficienței pancreatice cu afecțiuni cu caracter cronic ale pulmonului. În 1946 s-a opinat pentru prima oară că meconiul aderent de intestin este cauzat de producția anormală de mucus, atât la nivelul intestinului cât și pancreasului, iar în 1952 s-a constatat că meconiul ileusului meconial conține o mare cantitate de proteine și mucoproteine anormale. Până în 1969, când Noblett a descoperit tratamentul non-operator al ileusului prin clismă cu gastrografin, afecțiunea era tratată în exclusivitate chirurgical, prin ileostomie sau rezecții și anastomoză „cap la cap” a intestinului. În ultimii 25 de ani, mortalitatea prin ileus meconial a scăzut de la 75% la 20% prin progresele diagnosticului și îmbunătățirea tratamentului.⁽²⁾

ASPECTE GENETICE

Fibroza chistică este o boală genetică autosomal recesivă cu o frecvență în populație a heterozigoților de 1 la 20. Incidența fibrozei chistice este estimată la 1/2500 nou-născuți vii. Gena fibrozei chistice este localizată pe cromozomul 7 și produce o proteină regulatoare transmembranară a fibrozei chistice, care, la rândul ei, are multiple funcții: schimburi ionice, modulator de canal membranar plasmatic și transportor al adenozin -trifosfatului. Gena de reglare transmembranară a fibrozei chistice a fost izolată, clonată și i s-au recunoscut mutațiile caracteristice. Unele mutații conferă insuficiență pancreatică exocrină și afectare pulmonară. Uneori, apariția ileusului meconial este independentă de mutații. Probabil există multialelism pentru gena fibrozei chistice care ar explica de ce unii pacienți au ileus meconial iar alții, nu, însă nu s-a stabilit o relație directă între genotip și ileusul meconial.

PATOGENIE

Clasic, tabloul clinic al nou-născutului cu ileus meconial este dominat de meteorismul abdominal. Este, de fapt, singura circumstanță în care o obstrucție intestinală produce distensie de la naștere, înainte ca nou-născutul să înghită aer. Se pot observa unde peristaltice și se poate palpa o ansă „plină”, descriindu-se semnul „chitului”. Tușeul rectal nu relevă nimic deosebit; mai mult, el nu este urmat de eliminarea meconiului. Se poate palpa o masă tumorală abdominală atunci când intrauterin s-a produs o perforație cu peritonită meconială secundară, cu formarea unui „chist” intraperitoneal. Copilul poate să prezinte varsături (bilioase) sau poate să nu aibă varsături iar drenajul nazogastric să colecteze doar 20 ml lichid gastric, bilios.

DIAGNOSTIC

Cheia diagnosticului ileusului meconial o constituie următoarele criterii: datele anamnestice, examenul clinic, evaluarea radiologică și testele de laborator.

Datele anamnestice de fibroză chistică în familie sunt utile și pot fi obți-

nute de la aparținători. Se întâlnește fibroza chistică în familie la aproximativ 10-33% din pacienții cu ileus meconial. Diagnosticul poate fi suspionat antenatal, 20% din copiii cu ileus meconial provenind din sarcini cu polihidramnios. Procentul a fost mai mare la cazurile în care ileusul meconial a fost complicat cu peritonită meconială⁽¹⁾.

Studiile radiologice pot pune diagnosticul. Radiografiile abdominal (față, profil, în clino- și ortostatism) vor fi relevante într-un caz de ileus meconial necomplicat:

- discrepanță între mărimea anselor intestinale datorită configurației diferitelor segmente ale intestinului.
- absența nivelurilor hidro-aerice pe imaginile „în ortostatism”, datorită faptului că aerul nu poate decola meconiul de pe peretele intestinului.
- aspect de „bule de săpun” sau „sticlă de ceas” al anselor în fosa iliacă dreaptă.

Fiecare aspect radiologic amintit separate nu pune diagnosticul de ileus meconial și poate fi întâlnit și în alte situații. Împreună însă, aceste semne sugerează cu specificitate ileusul meconial.



Figura VI.5. Ileus meconial – aspect radiologic, respectiv mulaj meconiu

Clisma cu Gastrografin sau oricare altă substanță de contrast solubilă va opacifica la început un microcolon ocupat de meconiu sub formă de concrețiuni verzui, apoi se va insinua în ileonul terminal și se poate revărsa în anse dilatate, deasupra unei zone de tranziție, în pâlnie, ca la megacolonul congenital. Ulterior, se elimină concrețiuni meconiale și chiar cantități de meconiu. Eșecul clismei cu gastrografin (substanța de contrast nu pătrunde în zona de dilatație sau nou-născutul nu elimină meconiu) relevă fie că nu este vorba de un ileus

meconial, fie că bolnavul trebuie operat.

TESTE DE LABORATOR

Se face apel la trei teste, dintre care testul sudorii este cel mai frecvent folosit.

Testul sudorii este relevant în primele ore de viață dar nu este posibilă recolta de transpirație până copilul nu a mai crescut. Se colectează transpirația stimulată cu pilocarpină plasată pe piele, absorbția tegumentară a acesteia ei prin tegument fiind augmentată prin aplicarea unui curent electric de 3-4mA; se măsoară cantitatea colectată după o oră și după ce s-au luat măsuri ca lichidul să nu se evapore. Dacă se colectează cel puțin 100mg de transpirație se poate doza sodiul și clorul, cu valori diagnostic peste 60mEq/l. Câteodată sugarul poate avea în mod normal valori crescute ale electroliților în lichidul de transpirație, testul repetându-se la 4-6 săptămâni.

Testul Boehringer-Mannheim pe folie de hârtie este un test de diagnostic al fibrozei chistice și nu de diagnostic al ileusului meconial. El arată niveluri excesive de albumină în meconiu, cu valori de 80mg de albumină/g (normal 3mg albumină/g de meconiu).

Aspiratul duodenal-lichidul de drenaj duodenal poate releva activitatea scăzută a enzimelor pancreatice tripsină, lipază și amilază.

DIAGNOSTIC DIFERENȚIAL

1. *Atrezia ileală* se deosebește pe criterii radiologice. Există niveluri hidroaerice în atrezie iar în ileusul meconial imagini „în bule de săpun”; o clismă cu gastrografin va permite substanței de contrast să vizualizeze colonul de dimensiuni reduse-microcolon-și apoi să pătrundă prin zona de concrețiuni meconiale și să invadeze ansa ileală deasupra obstacolului. Interesant este că atrezia ileală se poate asocia cu ileus meconial și diagnosticul nu poate fi pus decât intraoperator.

2. *Megacolonul congenital* (boala Hirschprung): este vorba de a deosebi forma de aganglionoză colică totală de ileusul meconial. Un diagnostic cert îl va pune doar biopsia de perete rectal ce va releva absența plexurilor mienterice

sau conținutul crescut în acetilcolină la biopsia rectală prin sucțiune.

3. *Sindromul de „dop meconial”* se deosebește de ileusul meconial cu ocazia primului tușeu rectal căci se elimină un mulaj de meconiu al ansei colice și apoi copilul elimină meconiu obișnuit. Sindromul de dop meconial se întâlnește și în alte stări patologice: prematuritate, hipotonie, hipermagnezemie, detresă respiratorie, sepsis, hipotiroidism etc-și face parte dintr-un spectru mai larg de boli alături de echivalența ileusului meconial (ileusul meconial al copilului mare) și peritonita meconială, denumite generic „anomalii ale meconiului”.

4. *Ileusul meconial al copilului mare* (echivalența ileusului meconial) este un termen ce definește obstrucția intestinală parțială sau completă ce apare la pacienții cu fibroză chistică după perioada neonatală. Boala a fost descrisă în 1941⁽⁴⁾. Pacienții prezintă dureri și distensie abdominală, vărsături și constipație, chiar semne de ocluzie. Simptomatologia are caracter recurent. Factorii favorizanți și declanșatori ai bolii ar fi: întreruperea tratamentului cu extracte hepatice, stări de deshidratare, viroze sau modificări ale dietei. Alteori, simptomatologia apare după intervenții chirurgicale pentru alte afecțiuni. Diagnosticul este anamnesthic, clinic și radiologic (imagini radiologice caracteristice de anse dilatate și niveluri hidroaerice). Tratamentul constă în clisma cu gastrografin sau în inserția în regiunea ileală a unui tub în „T” prin care se injectează N-acetilcisteină 1% sau enzime pancreatice.

5. *Ileusul meconial* apărut în afara fibrozei chistice a pancreasului și care se întâlnește la prematuri și nou-născuți la termen dar care au insuficiență pancreatică sau intestinală de alte cauze.

TRATAMENT

A. *Nonoperator*. Până prin anii 70 ai secolului nostru, deși se încercase administrarea per os, intraoperator sau prin clismă a diverși agenți solubilizanți, tratamentul ileusului meconial a rămas chirurgical în exclusivitate. În 1969 Noblett⁽⁵⁾ a descris folosirea cu succes a clismei cu substanța de contrast hipertonică (Gastrografin) la 4 nou-născuții cu ileus meconial necomplicat. S-a specificat că trebuie îndeplinite următoarele criterii pentru reușita tratamentului nonoperator:

1. un diagnostic inițial prin clismă trebuie să excludă alte cauze de ob-

strucție intestinală distală.

2. sunt excluse de la tratamentul nonoperator complicațiile (volvulus, atrezie, perforație)

3. clisma se face sub control radiologic.

4. se vor administra antibiotice concomitent.

5. pacientul va fi supravegheat de către chirurgul pediatru.

6. în timpul administrării clismei, se va asigura un aport lichidian suplimentar (de 1-3 ori necesarul)

7. pacientul va fi de urgență operat în caz de eșec.

Gastrografinul se administrează pe sondă cu balonet, fesele copilului sunt menținute apropiate iar în momentul când substanța de contrast a depășit obstacolul, invadând ansele subțiri dincolo de blocul de meconiu, examenul este încheiat.

Când proba este reușită, se elimină meconiu pe rect. Dacă nu, după 8-12 ore se repetă examenul radiologic și, în funcție de experiența chirurgului, se poate repeta clisma. Când nu se constată răspuns la clismă sau substanța de contrast, se intervine chirurgical. Noblett recomandă ca, după fiecare clismă cu gastrografin reușită, să se administreze copilului, pe sondă nasogastrică, la fiecare 6 ore, câte 5ml de N-acetil-cisteină, soluție 10%, pentru a se lichefia secrețiile gastrointestinale. Când se începe alimentația orală se adaugă și enzime pancreatice.

Rata succesului clismei cu Gastrografin este, după Noblett, de 63% iar după alți autori chiar 71% până la 83%. Avantajele tratamentului nonoperator ar fi reducerea morbidității prin afecțiuni pulmonare și reducerea perioadei de spitalizare. Dezavantajele se referă la întârzierea în efectuarea intervenției la cei la care clisma a eșuat, riscul unei leziuni de ansă (perforație) sau inducerea unei hipovolemii.

B. Operator (chirurgical) se adresează pacienților cu forme necomplicate de ileus meconial și la care tratamentul non-operator a eșuat, pacienților cu forme complicate de ileus meconial (atrezie intestinală, volvulus, perforație, peritonită meconială, necroză de ansă sau combinații de astfel de eventualități). Scopul intervenției este să înlăture obstrucția ileo-colică intraluminală fie prin evacuarea meconiului aderent, fie prin rezecția porțiunii de intestin ocupate de meconiul vâscos, imposibil de detașat⁽⁶⁾.

Există mai multe tehnici:

a) *Enterotomia și irigația*—constă în deschiderea ansei în zona obstacolui și injectarea unei substanțe de tip Gastrografin, N-acetyl cisteină 2-4% sau enzime pancreatice care să mobilizeze meconiul aderent spre colon și apoi să fie evacuat, eliberând lumenul intestinal. Trebuie avută în vedere manevrarea cu blândețe a anselor pentru a nu se produce depolisări (este interzisă „mulgerea” ansei pentru o mobilizare fermă a meconiului). Se poate lăsa pe locul enterotomiei un tub în „T” care se fixează la peretele abdominal pentru evacuarea meconiului și pentru injectarea substanței solubilizante. Tubul se menține 14 zile, apoi se suprimă, nefiind necesară închiderea chirurgicală a enterotomiei. În același mod, se poate plasa cecostomie prin intermediul apendicelui pe care se practică irigații.

b) *Rezecția ansei dilatate și plasarea unei ileostomii*. Gross, în 1953, a procedat la solidarizarea celor două anse, eferentă și aferentă, la rezecția ansei dilatate extraabdominal și la plasarea unei pense strivitoare pe peretele comun al celor două anse, astfel că enterostomia avea un singur lumen. Bishop și Koop, în 1957, au practicat o ileostomie terminală scoțând la perete capătul distal (după rezecție) al ileonului, în acesta implantând termino-lateral capătul proximal al ileonului. În 1961, Santulli a imaginat o ileostomie proximală, astfel că, după rezecția porțiunii de ileon cu meconiu aderent, scoate la perete ansa proximală în care deschide termino-lateral capătul ansei distale. Ambele tipuri de ileostomie, Bishop-koop și Santulli, permit evacuarea meconiului și irigații cu substanțe solubilizante.

c) *Rezecția ansei dilatate și anastomoza directă între cele două capete*, preconizată de Gross și Noblett. Rezecția trebuie să fie cât mai economică pentru a împiedica apariția sindromului de intestin scurt.

La cazurile de ileus meconial complicat, peritonită meconială, volvulus, atrezie, chirurgul poate opta pentru orice tehnică de rezecție și ileostomie sau anastomoză directă. Este important de știut că în cazurile cu peritonită, anastomoză directă este contraindicată⁽⁷⁾.

ÎNGRIJIRI POSTOPERATORII

Stabilirea cu exactitate a relației între ileusul operat și fibroza chistică

este lucrul cel mai important, deoarece poate exista confuzie (chiar intraoperator) cu sindromul de dop meconial, ileusul prematurului, aplazia pancreatică, etc., astfel că diagnosticul de fibroză chistică trebuie să fie clar.

Atunci, postoperator, copilul va primi:

- nutriție parenterală până la reluarea tranzitului. De ajutor sunt instilațiile cu acetyl-cisteină 2-4% (Mucomyst) pe sonda naso-gastrică.

- enzime pancreatice (Cotazym), vitamine, săruri minerale, după reluarea tranzitului.

- antibiotice, pentru a minimaliza pe cât posibil, riscul complicațiilor pulmonare.

Pacientului i se va practica fizioterapie pulmonară (tratament postural, tapotări), iar părinții vor fi instruiți să execute această fizioterapie.

Sindromul dopului meconial

Este o cauză mai rară de obstrucție intestinală a nou-născutului. A fost descris în 1956 și descrierea originală a lui Clatworthy rămâne valabilă și azi⁽⁸⁾. Se consideră boala ca o inabilitate a colonului de a-și goli conținutul datorită fie alterării motilității peretelui intestinal, fie calității modificate a meconiului. Boala este denumită și "inertă funcțională a colonului prematurului", "sindromul de colon stâng mic al nou-născutului", "microcolon stâng".

Afecțiunea poate apărea la copiii mamelor care au urmat tratament cu magneziu în timpul sarcinii și datorită hipermagnezemiei acești copii au hipomotilitate colică. La fel, în cazul mamelor diabetice, hipoglicemia poate induce copilului creșterea producției de glucagon și de aici, scăderea activității peristaltice intestinale⁽⁹⁾.

Aspectul clinic este dominat de distensia abdominală însoțită de absența eliminării meconiului. Sindromul ocluziv este evidențiat pe radiografia simplă abdominală care relevă anse intestinale destinse. Fie un simplu tușeu rectal, fie o clismă joasă cu Gastrografin va determina eliminarea unei cantități de meconiu, veritabil mulaj al colonului stâng, după care copilul are tranzit normal. În această situație, trebuie făcut diagnosticul diferențial cu boala Hirschprung (biopsie rectală prin sucțiune) sau cu fibroza chistică (testul sudorii).

Tratamentul: intervenția chirurgicală pentru îndepărtarea obstacolului nu este, în niciun caz, necesară.

Peritonita meconială

Se definește ca o peritonită aseptică, chimică, datorată prezenței în peritoneu a conținutului intestinal, revărsat în perioada intrauterină printr-o perforație. Boala a fost descrisă de Morgagni în 1761, iar primul succes operator a fost raportat în 1943 de Agerty^(10,11). Perforația poate fi secundară unui obstacol subjacent (atrezie intestinală, ileus meconial, volvulus, stenoză, hernie internă, bride peritoneale congenitale, invaginație) sau (excepțional) să nu aibă o cauză evidentă. Peritonita meconială care este întâlnită în fibroza chistică este considerată o complicație a ileusului meconial.

Aspectul clinic

Peritonita meconială se manifestă imediat după naștere cu distensie abdominală severă, progresivă și cu edem și eritem al peretelui abdominal. Abdomenul este în totalitate destins. Distensia abdominală poate genera tulburări respiratorii.



Figura VI.6. Peritonită meconială – aspect clinic de distensie abdominală impresionantă

ANATOMIE PATOLOGICĂ

Există trei tipuri de peritonită meconială: fibroadezivă, chistică și generalizată. Peritonita meconială fibroadezivă reprezintă tipul comun. Meconiul steril, prin enzimele ce le conține, irită foiața peritoneală care reacționează prin depuneri de fibrină și calcificări. Aglutinarea anselor, de cele mai multe ori, nu permite identificarea locului perforației dar calcificările vor indica locul obstrucției. Peritonita meconială chistică este rezultatul reacției fibroplastice dar care nu vindecă efectiv locul perforației, astfel că meconiul continuă să se reverse în cavitatea peritoneală formând împreună cu ansele aglutinate, un pseudochist. Această masă tumorală este frecvent acoperită cu o coajă calcificată. Peritonita meconială generalizată se datorează invaziei în toată cavitatea peritoneală a meconiului printr-un orificiu produs chiar în cursul nașterii, aceasta explicând și prezența aerului în cavitatea peritoneală.

DIAGNOSTICUL este clinic și radiologic. Aspectul radiologic depinde de natura peritonitei meconiale. Se observă calcificări intraperitoneale, scrotale (calcificările intraluminală nu sunt semn de perforație). Calcificarea meconiului se produce la 48 ore de la producerea perforației.

TRATAMENTUL chirurgical este indicat în cazurile de obstrucție intestinală. Pacienții care în afara calcificărilor intraperitoneale nu au alt simptom, nu necesită intervenție. De fapt, intervenția chirurgicală depinde de leziune: ansa imens destinsă, necrozată, atretică va fi rezecată, apoi, în funcție de preferințele și experiența chirurgului se poate practica fie anastomoză directă, fie, inițial enterostomie și apoi anastomoza capetelor intestinului. Pune probleme deosebite înlăturarea "cojii" calcificate ce acoperă ansele (sângerări, depolisări, perforații).

Bibliografie

1. Davenport M, Wyatt H. Cystic fibrosis. In Stringer M.D, Oldham KT, Mouriquand P. Pediatric Surgery and Urology – long term outcome, 2nd edition, Cambridge University Press, 2006:321-326
2. Fitzimons SC. The changing epidemiology of cystic fibrosis. J Pediatr 1993;122:1-9
3. Gross D, Desanto A, Grosfeld JL. Intraabdominal complications of cystic fibrosis. J Pediatr Surg 1985;20:431-435
4. Rasor G B, Stevenson W L: Meconium ileus equivalent. Rocky Mount Med J 38:218-220, 1941 citat de Andrassy R J, Nirgiotis J G Meconium disease of infancy, Cap 27 Ashcraft K W, Holder T M-Pediatric Surgery- Ed WB Saunders 1993, second ed, pp331-339.
5. Noblett H. Treatment of uncomplicated meconium ileus by Gastrografin enema: a preliminary report. J Pediatr Surg 1969;4:190-197
6. Rescorla FJ, Grosfeld JL. Contemporary management of meconium ileus. World J Surg 1993;17:318-325
7. Venugopal S, Shandling B. Meconium ileus: laparotomy without resection, anastomosis or enterostomy? J Pediatr Surg 1979;14:715-9
8. Clatworthy HW, Howard WHR: The meconium plug syndrome. Surg 39: 131-142, 1956
9. Cooney DR, Rosevear W, Grosfeld JL: Maternal and postnatal hypermagnesemia and the meconium plug syndrome -J Pediatr Surg 11: 167-172, 1976
10. Ashcraft KW, Holder TM: Pediatric surgery-second edition, WB Saunders, 1993, Cap 27, 331-9
11. Boix-Ochoa J: Meconium peritonitis. J Pediatr Surg 3: 715-722, 1968

Megacolonul congenital

Termenul “megacolon” desemnează o mărire a unui segment sau a întregului colon în toate dimensiunile. Există trei tipuri de megacolon: idiopatic, secundar și congenital.

Megacolonul congenital (boala Hirschsprung) este o afecțiune a sistemului nervos enteric și se caracterizează prin absența celulelor ganglionare din planurile submucoase și mienterice ale intestinului. Rezultă o absență a peristalticii în segmentul afectat și implicit o obstrucție funcțională⁽¹⁾.

Etiologie

Absența celulelor ganglionare din plexurile mienterice s-ar explica prin:

- Tulburări în migrația celulelor crestei neurale⁽²⁾;
- Alterarea matricei extracelulare, care ar determina oprirea în migrare spre destinația finală a celulelor derivate din creasta neurală⁽³⁾;
- Variații în expresivitatea factorilor neurotrofici care joacă un rol important în dezvoltarea și existența ulterioară a neuronilor în sistemul nervos central și periferic⁽⁴⁾;
- Tulburări ale moleculelor de adeziune celulară, cu rol în elaborarea modelului de formare neuronală⁽⁵⁾.

Megacolonul congenital este considerat și o boală cu baze genetice, fiind încadrat în “neurocristopatii” alături de sindromul Wandenbergh-Shah, sindroame de hipopigmentare, sindromul Goldberg-Shprintzen, neoplazii endocrine multiple, sindromul hipoventilației congenitale de origine centrală (Ondine)⁽⁶⁾.

Dacă factorul genetic este implicat în megacolonul clasic sub forma unei gene recesive, cu penetranță minimă (riscul afectării gemenilor este 4%), pentru forma colică totală este implicată o genă dominantă cu penetranță puternică, plasată fie pe cromozomul 13 fie pe cromozomul 21⁽⁷⁾.

Incidența bolii Hirschsprung (BH) este de 1 la 1500 de nașteri. Repartiția pe sexe și caracterul moștenit al afecțiunii diferă de la forma obișnuită, rectosigmoidiană, la aganglioza colică totală. La pacienții cu BH formă clasică rectosigmoidiană, repartiția pe sexe este de 3.9/1 în favoarea sexului masculin,

iar la cei cu formă colică totală, proporția pe sexe este egală⁽⁸⁾.

FIZIOPATOLOGIE

Absența celulelor ganglionare mienterice din zona afectată a colonului determină nu numai lipsa peristalticii intestinale ci și un tonus crescut al straturii muscular circular. În condiții normale distensia ampulei rectale va determina relaxarea sfincterului anal intern (neted). La pacienții cu BH nu se constată prezența acestui reflex inhibitor anorectal și diagnosticul de megacolon congenital s-ar putea pune și astfel⁽⁹⁾.

Intestinul aganglionotic are un număr crescut de fibre nervoase, colinergice și adrenergice, un conținut tisular normal de acetilcolină (dar care la stimulare este secretată în exces), un nivel ridicat al concentrației acetilcolinesterazei, concentrație ridicată de catecolamine⁽¹⁰⁾.

S-au remarcat anomalii constând în absența neuronilor producători de oxid nitric (NO), care ar determina relaxarea intestinului, anomalii în distribuția hormonilor intestinali (absența VIP, substanței P, metenkephalinei, somatostatinei)⁽⁷⁾.

SIMPTOMATOLOGIE

Deoarece reprezintă o obstrucție intestinală incompletă, fiind afectate porțiuni de lungime diferită ale colonului, boala se manifestă diferit în funcție de vârsta pacientului. În aceeași măsură, nu s-a stabilit cu certitudine o relație între lungimea segmentului afectat și intensitatea manifestărilor clinice.

Aproximativ 50-90% din copiii cu BH au manifestare clinică în perioada neonatală⁽¹⁾. Primul semn și poate cel mai important este întârzierea în eliminarea meconiului. Swenson consideră că 94% din copiii născuți la termen elimină meconiu în primele 24 de ore după naștere. Mai puțin de 10% din copiii cu BH elimină meconiu în această perioadă⁽¹¹⁾.

Valoarea acestui semn diminuează în zilele noastre, când mulți copii se nasc prematur și cărora le este caracteristică întârzierea în eliminarea meconiului. Întârzierea peste 48 de ore este în orice condiții patologică.

S-a luat în discuție și diagnosticul antenatal al BH prin ecografia uterului gravid, fără date concrete⁽¹²⁾.

Tușeul rectal favorizează eliminarea primului scaun meconial. Ulterior se instalează constipația, tratată de familie cu laxative, supozitoare, clisme. Câteodată, obstrucția colonului distal este atât de severă încât rezultă o perforație diastatică la nivelul cecului⁽¹³⁾.

Pe fondul constipației sugarul poate avea chiar perioade de subocluzie, caracterizate prin distensia abdomenului, vărsături, barborisme (pe care mama le aude). Agravarea constipației poate determina apariția enterocolitei.

Enterocolita asociată BH, denumită și “enterocolită malignă”, are o manifestare zgomotoasă, cu febră, vărsături, distensie abdominală progresivă, diaree explozivă paradoxală. Afecțiunea se caracterizează și printr-o stare generală profund alterată, cu deshidratare și sepsis.

Etiologia enterocolitei din BH se crede că este reprezentată de proliferarea bacteriană (*Clostridium difficile*) sau virală (rotavirus), favorizată de obstrucția funcțională. Totuși nu s-a identificat clar un agent patogen. Aproximativ 10% din copiii cu BH au diaree și enterocolită. Dacă se consideră că BH se manifestă doar ca o constipație, diagnosticul poate fi ratat.

DIAGNOSTICUL BH

Este dificil în primele două luni de viață.

Radiografia abdominală simplă poate diagnostica o enterocolită (anse îngroșate, niveluri hidroaerice).

Clisma baritată este un examen esențial la copilul mai mare de câteva luni, pentru că evidențiază aspectul caracteristic de “pâlnie” între o zonă proximală dilatată, corespunzătoare inervației colice normale, o zonă de tranziție și o zonă de colon de aspect radiologic normal, dar care de fapt este aganglionotic, înspre rect. Această zonă, datorită tonusului crescut al stratului muscular circular, nu se poate dilata, de aceea pare normală ca și dimensiuni.

Acest aspect imagistic nu poate fi însă identificat la nou-născut, căci nu s-a instalat încă dilatația deasupra zonei de colon nefuncțional.

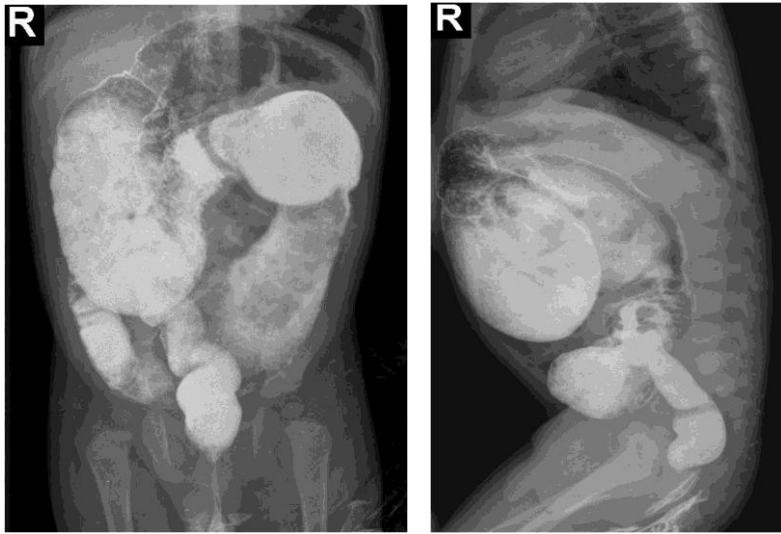


Figura VI.7. Megacolon congenital – diagnostic radiologic cu substanță de contrast (clismă baritată)

Biopsia rectală rămâne singurul examen care poate pune diagnosticul de BH la sugar. Biopsia poate fi efectuată “prin sucțiune”, când se prelevează de la 1-2 cm deasupra liniei dințate, din mucoasă și submucoasă, determinându-se apoi activitatea acetilcolinesterazei, care trebuie să fie crescută și prezența fibrelor nervoase în exces, precum și absența celulelor ganglionare în submucoasă⁽¹⁵⁾.



Figura VI.8. Megacolon – aspect intraoperator

ANOMALII ȘI SINDROAME ASOCIATE CU BOALA HIRSCHSPRUNG

Se poate asocia cu malrotații, anomalii genitourinare, cardiace, ale membrelor, dehiscente labio-velopalatine, retard mintal, dismorfii faciale⁽¹⁾.

DIAGNOSTICUL DIFERENȚIAL AL BH LA NOU-NĂSCUT⁽¹⁶⁾

Se face în principal cu o serie de entități clinice caracterizate prin întârzierea eliminării meconiului, distensie abdominală, vărsături bilioase:

- Atrezia intestinală
- Ileusul meconial – manifestare precoce a unui defect enzimatic (mucoviscidoza) și în care ileonul terminal este blocat de meconiu de consistență crescută.
- Sindromul de dop meconial – apare la nou-născutul la termen și se vindecă printr-un simplu tușeu rectal.
- Enterocolita acută ce apare la prematuri și se aseamănă cu enterocolita acută din BH. Diagnosticul diferențial se face prin aprecierea evoluției sub tratament sau prin biopsie rectală.
- Sindromul “megacistis-microcolon-hipoperistaltism intestinal” este rar, greu de diagnosticat și în general cu evoluție fatală⁽¹⁷⁾.

TRATAMENT

Odată pus diagnosticul de megacolon congenital, trebuie realizată decompresia intestinului obstruat. Se pot practica lavaje colonice zilnice (nursing) sau o enterostomie (colostomie sau ileostomie), în funcție de sediul aganglionezei, confirmată prin examenul anatomopatologic al biopsiilor etajate prelevate cu ocazia intervenției.

Tratamentul radical este chirurgical și respectă principiile operației Swenson și Bill⁽¹⁸⁾, rezecându-se segmentul aganglionotic și coborând la perineu, intrasfincterian, intestin cu inervație normală.

Există mai multe tehnici, unele clasice (Duhamel, Soave)^(19,20), altele mai noi, folosind celioscopia⁽²¹⁾ sau cale de abord transanală⁽²²⁾.

Bibliografie:

1. Dasgupta R, Langer JC. Hirschsprung disease. *Curr Probl Surg* 2004;41:942-7
2. Okamoto EUT. Embriogenesis of intramural ganglia of the gut and its relation to Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1967;2:437-43
3. Webster W. Embriogenesis of the enteric ganglia in normal mice and in mice that develop congenital aganglionic megacolon. *J Embriol Expe Morphol* 1973;30:573-85
4. Hoehner JC, Wester T, Pahlman S, Olsen L. Alterations in neurotrophin and neurotrophin-receptor localization in Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1996;31:1524-9
5. Tosney KW, Watanabe M, Lanmeisser R. The distribution of NCAM in the chick hindlimb during axon outgrowth and synaptogenesis. *Dev Biol* 1986;114:437-52
6. Amiel J, Lyonnet S. Hirschsprung disease, associated syndromes and genetics: a review. *J Med Genet* 2001;38:729-39
7. Holschneider AM, Ure BM. Hirschsprung disease. In Ashcraft KW, Holcomb GWIII. *Pediatric Surgery*, 4th edition, Elsevier-Sanders, 2000;34:477-93
8. Sherman JO, Snyder ME, Weitzmann JJ. A 40 year multinational retrospective study of 280 Swenson procedures. *J Pediatr Surg* 1989;18:833-9
9. Kubota M, Kamimura T, Suita S. Functional innervation of the aganglionic segment in Hirschsprung's disease – a comparison of the short-anal long-segment type. *J Pediatr surg* 1997;32:673-7
10. Christensen J. Normal colonic motor function and relevant structure. In Halchreider AM, Puri P. *Hirschsprung's disease and allied disorders*, Harwood Academic Publishers, 2000:89-108
11. Swenson O, Sherman JO, Pisher JH. Diagnosis of congenital megacolon: an analysis of 501 patients. *J Pediatr Surg* 1973;8:587
12. Belin B, Corteville JE, Langer JC. How accurate is prenatal sonography for the diagnosis of imperforate anus and Hirschsprung disease? *Pediatr Surg Int* 1995;10:30-32
13. Soper RT, Opitz JM. Neonatal pneumoperitoneum and Hirschsprung's disease. *Surg* 1962;51:527-33
14. Teitelbaum DH, Caniano DA, Qualman SJ. The pathophysiology of Hirschsprung's disease- associated enterocolitis: importance of histologic correlates. *J Pediatr Surg* 1989;24:1271-7
15. Schofield DE, Devine W, Yunis EJ. Acetylcholinesterase-stained suction rectal

- byopsies in the diagnosis of Hirschsprung's disease. *J Pediatr Gastroent Nutr* 1980;11:22108
16. Aprodu G, Gotia DG, Savu B. Chirurgie pediatrica, ed Gr. T Popa, Iasi, 2005:110-117
 17. Puri P, Lake BD, Gorman F. Megacystis-microcolon-intestinal hypoperistaltis syndrome: a visceral myopathy. *J Pediatr Surg* 1983;18:64
 18. Swenson O, Bill AH. Resection of rectum and rectosigmoid with preservation of sphincter for benign spastic lesions producing megacolon. *Surgery* 1948;24:212
 19. Duhamel B. Retrorectal and transanal pullthrough procedure for the treatment of Hirschsprung's disease. *Dis Colon Rectum* 1964;7:455
 20. Soave F. A new original technique for treatment of Hirschsprung's disease. *Surgery* 1964;56:1007
 21. Georgeson KE, Fuenfer MM, Hardin WD. Primary laparoscopic pull-through for Hirschsprung's disease in infants and children. *J Pediatr Surg* 1995;30:1017
 22. De la Torre-Mondragon L, Ortega-Salgado JA. Transanal endorectal pull-through for Hirschsprung's disease. *J Pediatr Surg* 1998;33:1283-1286

Pseudo-obstrucțiile intestinale cronice

În literatura ultimilor ani s-au înmulțit observațiile privind tulburările funcționale ale motilității intestinale. Pentru toate aceste tulburări s-au propus diferite denumiri: intestin adinamic, pseudo-Hirschprung, megacistis-microcolon cu hipoperistaltică, neuropatie sau miopatie viscerală, etc. Aceste diverse denumiri nu fac decât să trădeze caracterul heterogen al observațiilor și dificultatea de a defini coerent acest ansamblu. Totuși, cel mai frecvent se utilizează termenul de **pseudo-obstrucție cronică idiopatică**^(1,2).

Sindromul de pseudo-obstrucție cronică idiopatică (POCI) este un sindrom ce recunoaște procese capabile să afecteze reglarea propulsiei intestinale, fie de cauză musculară, neurogenică sau hormonală, cu răsunet asupra tranzitului⁽³⁾. Sindromul exclude cauze identificabile - bride, stenoze sau aganglionioma din boala Hirschprung.

Inițial s-a crezut că POCI este o singură boală, cu etiopatogenie neclară. Ulterior, s-au evidențiat numeroase situații acute sau cronice, care ar putea genera alterarea activității motorii intestinale.

Cele mai frecvente situații de pseudo-obstrucție sunt cele generate de pseudo-obstrucțiile acute, întâlnite în ileusul postoperator sau în tulburările hidroelectrolitice. Episoade de pseudo-obstrucție acută se întâlnesc și în intoleranțele digestive la anumite alimente (laptele de vacă), celiakie, intoxicații medicamentose.

Pseudo-obstrucția intestinală cronică poate fi, la rândul ei, idiopatică sau secundară unor afecțiuni câștigate (ex. boala Chagas, enterocolită, sclerodermie, agresiune virală - CMV, etc). Deosebirea dintre pseudo-obstrucția cronică idiopatică și cea secundară este dificil de realizat⁽⁴⁾.

ASPECTUL CLINIC

Deși inițial, POIC a fost raportată la adult, se constată acum că este mai frecventă la copil, unde are și o mortalitate mai mare. Cei mai expuși bolii sunt nou-născuții și copiii sub un an. Boala interesează cu predilecție sexul feminin

(s-au raportat doar două cazuri de „megacistis-microcolon” la băieți). Afecțiunea este caracterizată de simptome primare (constipație cronică și severă, retenție urinară acută sau cronică, dureri, distensie abdominală) și simptome secundare datorate suprainfecției bacteriene.

Manifestarea clinică a POIC se face în funcție de vârstă(5):

-în perioada antenatală - POIC poate fi recunoscută la ecografia uterului gravid datorită anselor intestinale destinse, dilatate, distensiei vezicii urinare și polihidramniosului.

-în perioada neo-natală se manifestă aproape 43% din cazurile de POIC. Sarcina și nașterea sunt ades dificile. După naștere, copilul prezintă distensie abdominală, absența eliminării meconiului, vărsături bilioase. Aerul înghițit destinde ansele subțiri, fapt ce ar putea sugera la examenul radiologic aspect ocluziv. Simptomele nu se rezumă doar la tractul digestiv. Copilul poate prezenta disurie, infecții urinare recidivante, insuficienta golire a vezicii datorită contractilității precare. Semnele urinare pot fi pe primul plan în 25% din cazuri.

-în perioada de copil mic semnele bolii se manifestă acut (ca în perioada neo-natală) dar și intermitent, ades încet, progresiv. De exemplu, anumiți copii în aparență sănătoși brusc dezvoltă un episod de obstrucție ce poate mima o enterocolită cu vărsături și diaree. Dar atunci când vărsăturile și diareea persistă mai mult de 7 zile, copilului care inițial a fost bănuț de o simplă enterocolită trebuie să i se facă și alte investigații. De asemenea, pot fi prezente și semne urinare dar nu cu aceeași pondere ca în perioada neo-natală.

-în perioada de copil mare, pe primul plan se află constipația însoțită de dureri abdominale (uneori mimează „abdomen acut”). Zgomotele intestinului sunt absente sau mult reduse, trădând o activitate peristaltică absentă și de aceea se consideră că ocluzia însoțită de zgomote intestinale, barborisme, este mai degrabă mecanică decât funcțională.

DIAGNOSTICUL PSEUDO-OBSTRUCȚIEI INTESTINALE CRONICE (POIC)

Alterarea activității motorii care există în POIC se datorează alterărilor structurilor musculare, structurilor nervoase (intrinseci sau extrinseci) sau celulelor endocrine. Afectarea celulelor stratului muscular determină contracții ine-

ficiențe, întârzierea tranzitului iar deficiențele ce interesează sistemul nervos intrinsec al intestinului determină întreruperea modelului normal de contractilitate, de aici rezultând mișcări peristaltice neordonate, ineficiente.

Diagnosticul POIC face apel la examene radiologice, studii anatomopatologice și studii manometrice⁽¹⁾.

a) examene radiologice

Radiografia simplă a abdomenului poate releva imagini de distensie aerică. Este esențial să deosebim sindromul de pseudo-obstrucție de boala Hirschprung. Se apelează la clisma baritată ce va arăta un cadru colic normal sau global dilatat, cu retenție prelungită de bariu. Alteori, colonul pare alungit și-și pierde haustrațiile.

Staza este predominantă de-a lungul întregului tub digestiv (esofag, stomac, duoden, jejun). Tranzitul baritat poate arăta anse destinse care se golesc cu dificultate și în care substanța de contrast se amestecă cu lichidul abundent de secreție, prezent în anse.

Radiocinematografia poate evidenția hipomobilitatea anselor sau din contra, hiperperistaltism sau antiperistaltism.

Datelor radiologice privind tubul digestiv li se pot adăuga și datele provenite din explorarea căilor urinare-urografie, cistografie (ce ar evidenția un reflx, o megavezică). În orice caz, la un copil cu megavezică fără obstacol subvezical se va emite și supoziția unei asocieri cu o afectare a motricității intestinale.

b) examene anatomopatologice. Se folosesc atât date de histologie clasică, convențională, cât și tehnici elaborate (microscopie electronică, colorații speciale, histoenzimologie)^(1,6). Sediul leziunilor rămâne imprecis în măsura în care examinarea nu a cuprins ansamblul tubului digestiv.

Schematic, există trei categorii de pseudo-obstrucție cronică:

- neuropatiile digestive;
- miopatiile digestive;
- adinamiile intestinale fără leziuni histologice identificabile.

Neuropatiile digestive la rândul lor se subdivid în trei mari grupe:

a) cele cu hiperplazia plexurilor mienterice sau neurogliomatozele; sunt

cele mai bine individualizate.

b) cele cu hiperplazie schwaniană, ades cu hipoganglioneză, mai dificil de pus în evidență.

c) neuropatii identificabile numai prin studii speciale (impregnație argentică).

Hiperplazia plexurilor mienterice sau ganglioneuromatoza intestinală sau displazia neuronală colică se constituie drept substrat anatomic al localizărilor digestive ale POIC. În formele complete, diagnosticul anatomopatologic este evident. Leziunile ating totalitatea tubului digestiv de la esofag la anus. Sunt îngroșate toate tunicile musculare pe seama rețele nervoase subseroase, mienterice, submucoase și mucoase. În aparență, este vorba de o structură normală dar gigantă. Astfel, trunchiurile nervoase subseroase sunt voluminoase, tortuoase și nu conțin decât rare celule ganglionare, plexurile nervoase sunt gigante și prezintă o creștere armonioasă a celulelor ganglionare, a celulelor Schwann și a elementelor fibrilare. Caracteristică este hiperplazia în "lamina propria" unde rețele fibrilare sunt anormal vizibile, asociate celulelor ganglionare mai puțin numeroase. Din loc în loc, se remarcă o dezorganizare arhitecturală. Celulele ganglionare sunt ades normale, câteodată voluminoase, neregulate. Uneori, hiperplazia schwanniană poate fi elementul dominant, fie că este focală sau difuză. Celulele endocrine puse în evidență prin colorație argirofilă sunt normale. Activitatea acetilcolinesterazică este foarte intensă. Ea pune în evidență plexuri hipoplazice iar în „lamina propria” o rețea abundentă, subțire care se remarcă printr-o activitate intensă, observată și în boala Hirschprung. Există riscul unor erori când această hiperplazie este asociată unei autentice boli Hirschprung.

Tehnica impregnației argentice Smith pune în evidență neuroni argirofili modificați cu dendrite neregulate în zona mienterică și hiperplazice în zona submucoasă.

Microscopia electronică depistează la nivelul plexurilor mienterice diferitele elemente ale unui plex normal. Se remarcă, totuși, bogăția de proeminențe axonale, pline cu vezicule clare, agranulare, de talie mare, ce pot evoca un defect de inervație peptidergică. S-au pus în evidență valori ridicate ale VIP (vasoactive intestinal polipeptide) în teritoriul rectal și colic. Aceste

valori sunt confirmate de colorațiile specifice.

Formele complete de hiperplazie a plexurilor mienterice sunt asociate cu localizări digestive particulare (neuroame mucoase multiple-labiale, bucale sau peribucale) sau extradigestive -endocrinene multiple (neoplazii endocrinene tip II). Neuroamele mucoase sunt ganglioneurinoame, localizările suprarenaliene sunt feocromocitoame, localizările tiroidiene sunt caracterizate printr-o hiperplazie a celulelor C, coexistând sau nu cu un cancer al medulei cu stromă amiloidă.

În formele incomplete de hiperplazie a plexurilor mienterice diagnosticul este mai puțin evident. În anumite cazuri, hiperplazia, chiar dacă este evidentă, nu interesează „lamina propria” (în datele oferite de histologia standard), dar activitatea acetilcolinesterazică poate apare ca intensă în corionul mucos. În cazul altor observații, limitele între o veritabilă hiperplazie a plexurilor mienterice și o simplă reacție locală, nesemnificativă, sunt greu de stabilit, chiar dacă ar exista unele argumente (constatarea la același pacient a unei hiperplazii majore a celulelor C din tiroidă)

Hiperplaziile schwanniene cu hipo- sau normoganglionică realizează un tablou histopatologic foarte apropiat de cel al bolii Hirschprung în zona intermediară, deasupra zonei aganglionare. Neuronii intrinseci sunt puțin numeroși, cu hipertrofia și hiperplazia elementelor schwanniene.

Neuropatiile digestive identificabile prin metoda Smith a impregnației argentice longitudinale a plexurilor se caracterizează prin alterarea celulelor argirofile care sunt în număr mic, globuloase, fără axoni și dendrite. Uneori, aspectul degenerativ interesează atât neuronii argirofili cât și pe cei argirofobi, existând aspecte de fragmentare ale axonilor și pierderi neuronale. Celulele argirofile pot fi total absente iar celulele ganglionare pot prezenta la microscopia electronică aspect vacuolar și incluziuni intranucleare.

Miopatiile digestive

A fost individualizată o miopatie familială a viscerelor cavitare cu formă dominantă interesând esofagul, intestinul subțire și colonul. Straturile musculare intern și extern apar subțiate iar în anumite zone, stratul muscular extern este absent. Celulele musculare când sunt vizibile au aspect vacuolat. La microscopia electronică, membrana lor pericelulară este discontinuă și mitocondriile sunt

vacuolate. Mai mult, a fost descrisă o ”miozită acută a intestinului subțire”, ca o expresie a atingerii inflamatorii importante a stratului muscular.

Adinamiile intestinale fără leziuni nervoase sau musculare identificabile constituie un ansamblu heterogen de situații clinice și în care sunt integrate cazurile din literatură greu de interpretat. Aceste forme regroupează pseudo-obstrucțiile sporadice cu manifestare neo-natală, ades mortale și formele familiale, recesiv autosomale, în care singura anomalie identificată este scăderea nivelului de VIP.

Examenele manometrice sunt de ajutor în a sublinia atât cauzele, cât și întinderea afecțiunii. La pacienții suspectați a avea pseudo-obstrucție sunt studiate cel puțin trei arii: esofagul, intestinul subțire și recto-sigmoidul. Studiile manometrice au arătat că procesele miopatice produc contracții de mică amplitudine ce se propagă cu greutate, pe când procesele neuropatice se asociază cu contracții de amplitudine normală dar cu unde peristaltice bizare, anormal propagate. Manometria anorectală va remarca, spre deosebire de boala Hirschsprung, prezența reflexului inhibitor ano-rectal. Electrogastrografia înregistrează activitatea mioelectrică a musculaturii netede a stomacului și evidențiază disritmii persistente în zona antrală, cu unde rare în miopatii și unde rapide în neuropatii.

Există trei categorii de afecțiuni care tulburarea mecanismului de control al activității peristaltice și implicit pseudo-obstrucție:

- afecțiuni ce influențează activitatea endocrină a intestinului (tumori ce secretă VIP, hipotiroidismul ce determină la rândul-i constipație, tireotxicoza ce determină diaree)

- afecțiuni ale sistemului nervos intrinsec al intestinului (absența congenitală a celulelor argirofile, megaduodenul congenital, acalazia)

- afecțiuni ce interesează stratul muscular (sindromul miopatiei viscerelor cavitare, sindromul megavezică-microcolon hipoperistaltic).

Prognosticul și evoluția POIC depind de trei factori:

1. vârsta la care au debutat tulburările clinice. Formele cu debut precoce determină un număr mai mare de decese.

2. intensitatea sindromului digestiv. Se remarcă, totuși, în unele cazuri, o

adaptare a intestinului, fiind posibilă o alimentație enterală cu debit constant, după o fază, inițială, de aparenta intoleranță alimentară.

3. asocierile morbide. Sindromul de pseudo-obstrucție se poate însoți de cancer de tiroidă, alte afecțiuni neurologice.

Principii terapeutice. Pun probleme terapeutice deosebite mai ales formele difuze de POIC, cele cu debut precoce.

Tratamentul curativ chirurgical ar permite în formele localizate fie derivații externe în amonte de leziunea identificată, pentru înlăturarea obstacolului, fie repunerea tubului digestiv în circuit, după rezecția totală sau parțială a intestinului afectat.

Tratamentul medical nu este decât simptomatic. Are drept scop asigurarea nutriției bolnavului, atât pe cale enterală, pentru a-i induce o activitate digestivă motrică, cât și pe cale parenterală pe cateter venos central.

Din fericire, în cele mai multe cazuri, după o ileostomie, se poate relua cu mare grijă alimentația enterală. Se apelează la droguri care influențează motricitatea digestivă (miostin, dehidroergotamină, cisaprid)^(1,2,3,5).

Bibliografie

1. J.Navarro, E. Sonsino Les obstructions intestinales chroniques.In : Navarro J, Schmitz J Gastroenterologie Pediatrique 2-e ed., 1986, ed.Flammarion Paris 2000,cap.26,381-88
2. Byrne W.J, Cipel L, Euler A. R et al. Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction syndrome in children ; clinical characteristic and prognosis.J Pediatr 1977,90 :585-89
3. Krisnamurthy S, HengY, Schuffler MD. Chronic intestinal pseudo-obstruction in infants and children caused by diverse abnormalities of the myenteric plexus. Gastroenterology 1993 ;104 :1389-1408
4. Schuffler MD, Jonak Z .Chronic intestinal pseudo-obstruction caused by degenerative disorder of the myenteric plexus : the use of Smith's method to define the neuropathology. Gastroenterology,1982,82 :476-486
5. Milla PJ, Lake BD, Spitz L, Harries JT and Fenton TR. Chronic idiopathic intestinal pseudo-obstruction in infancy : smooth muscles disease. In : Labo G, Bartolotti M eds,Gastrointestinal Motility, Cortina International, Verona 1984,125-131
6. Faure C, Sonsino E, Peuchmaur M, Navarro J Classification histologique des maladies de la motricite digestive.In : Navarro J, Schmitz J Gastroenterologie Pediatrique 1986 Flammarion Paris, cap.26

Colestaza de cauză chirurgicală la nou-născut

În termeni simpli, colestaza este definită drept scăderea fluxului biliar. Manifestările clinice ale colestazei (icter, prurit) apar datorită acumulării unor substanțe normal excretate în bilă (bilirubină, acizi biliari, colesterol).

Acumularea de bilirubină determină icter sclerotegumentar și urini hipercrome. Acumularea de acizi biliari determină prurit iar acumularea de colesterol determină hipercolesterolemie și xantoame.

Există multiple cauze ale colestazei la non născut și sugar, totul mergând de la icterul fiziologic la obstrucția completă a căilor biliare⁽¹⁾.

Icterul fiziologic este un proces benign, autolimitat. Clinic, apare în a 2-a sau a 3-a zi de viață și dispare în a 8-a sau a 9-a zi (la nou născutul la termen). La copilul prematur, mecanismul de transport și conjugare a bilirubinei este imatur și hiperbilirubinemia poate persista 2-3 săptămâni. În cazul icterului fiziologic, nivelul bilirubinemiei nu depășește 1,5mg%, pacienții nu sunt anemici, nu au sepsis, urina este palidă și scaunul are culoare normală. Icterul fiziologic nu necesită tratament.

Când la copilul la termen icterul nu dispare după 2-3 săptămâni (3 săptămâni la copilul prematur) sau când nivelul bilirubinei conjugate este mai mare de 2mg%, icterul nu mai este considerat fiziologic și sunt necesare explorări suplimentare.

Icterul este patologic când se instalează în primele 36 de ore de la naștere cu valori ale bilirubinei totale mai mare de 12 mg%, bilirubina directă mai mare de 1,5mg% și când icterul durează mai mult de 8 zile.

Incidența bolilor hepatice la nou născut se cifrează la 1/2500 nou născuți vii. Atrezia de căi biliare, cea mai obișnuită cauză unică de afectare hepatică, este estimată între 1/10000 și 1/15000 de noi născuți vii⁽²⁾.

Cauzele colestazei neonatale sunt multiple. Cele mai frecvente sunt⁽³⁾:

- Atrezia de căi biliare 30-35%
- Hepatita neonatală 30-35%
- Deficit de alfa 1 antitripsină 10-15%
- Hepatita virală 6-8%

- Sindrom Alagille 5%
- Chist congenital de coledoc 3%
- Defecte metabolice 2-5%

Obstacolul în scurgerea bilei, generator de colestază în perioada neonatală a generat o serie întreagă de discuții în patologia chirurgicală a nou născutului și sugarului. Din acest motiv este necesară o definiție a termenilor.

Au fost incriminate drept cauze de obstacol neonatal în scurgerea bilei trei categorii de afecțiuni, dificil de individualizat, atrezia de căi biliare, hepatita neonatală și chistul congenital de coledoc. Pentru fiecare dintre aceste entități există variante anatomopatologice, dar cu manifestări clinice asemănătoare.

În 1976, Landing a introdus conceptul colangiopatiei obstructive a copilului și avea în vedere trei afecțiuni: hepatita neonatală, atrezia de căi biliare și chistul congenital de coledoc. Landing a căutat să găsească explicații etiologice celor trei afecțiuni, dar nu a ajuns la concluzii clare⁽⁴⁾.

Ulterior, cercetările evoluând, s-a ajuns la părerea că hepatita neonatală este un proces infecțios, cu multiple etiologii și cu o manifestare clinică ușor de recunoscut și care, mai ales, beneficiază de tratament medical, chirurgia negăsindu-și locul în rezolvarea cazurilor.

Atrezia de căi biliare în schimb, definită ca o boală colestatică neonatală, datorită obstrucției complete a arborelui biliar extrahepatic, probabil congenitală, printr-un proces de pericolangită fibroasă, apărut în timpul vieții fetale, are drept tratament de elecție o intervenție chirurgicală⁽⁵⁾.

Chistul congenital de coledoc face parte din categoria, mai largă, a dilatațiilor congenitale ale căilor biliare și care sunt malformații fuziforme ale unor porțiuni din arborele biliar datorate unui deficit de fuziune (unire) biliopancreatică⁽⁶⁾.

ATREZIA DE CĂI BILIARE

Deși denumirea de “atrezie” implică o anomalie structurală, un proces static cu distrucție completă și absența căilor biliare, în realitate este vorba de o situație dinamică, progresivă, de obstrucție și scleroză.

Astfel că atrezia de căi biliare ca entitate clinică se definește ca fiind rezultatul unui proces distructiv cu caracter inflamator, de etiologie neprecizată,

care afectează căile biliare ale nou-născutului⁽⁷⁾.

Gradul extinderii procesului obstructiv (obliterativ) este variabil; în cele mai multe cazuri ductele biliare sunt înlocuite de cordoane fibroase. Alteori, există un grad de permeabilitate a veziculei biliare, canalului cistic, canalului hepatic comun sau există o formațiune chistică plasată în hilul biliar.

Literatura japoneză clasifică atrezia biliară din punct de vedere morfologic, având drept criterii aspectul colangiografic. Există trei tipuri, patru subtipuri și șase subgrupe. Este o clasificare greoaie, cele mai frecvente situații clinice fiind de tipul III, subtipul II și subgrupa 5⁽⁸⁾.

ANATOMIE PATOLOGICĂ

La nou-născuții și apoi sugarii cu atrezie de căi biliare, secțiunile histologice efectuate pe căile biliare extrahepatice relevă canalicule biliare subțiri, permeabile, prezente în placa biliară (placa hilului). Aceste structuri comunică cu ductele biliare intrahepatice prin intermediul unor rețele arborizate. Microscopic, porțiunea distală a canalului hepatic comun este complet obliterată și înlocuită cu un țesut fibros, dens⁽⁹⁾. Anumite ducte biliare, de diverse dimensiuni, pot fi reperate microscopic, altele sunt deformate de procesul inflamator. Proximal, calea biliară poate fi înconjurată de infiltrat fibros periductal⁽¹⁰⁾.

Gradul de obliterare prin fibroză a ductelor biliare extrahepatice crește odată cu vârsta pacientului, paralel cu procesul de fibroză a întregului ficat.

Există o întrebare cu răspuns dificil de dat: poate fi deosebită prin mijloace anatomopatologice (histologice) atrezia de căi biliare de hepatita neonatală?

Din punct de vedere anatomopatologic, la cazurile cu atrezie de căi biliare, ficatul suferă modificări variabile. Macroscopic se constată mărirea de volum și colorația brună-verde închis. Microscopic, primele modificări sunt generate de colestază (de exemplu prezența pigmentului biliar în hepatocite și canaliculele biliare).

Ulterior, în orice tip de colestază există o reacție a ductelor intrahepatice constând într-o creștere a numărului ramificațiilor cele mai mici ale arborelui biliar, determinând proliferarea ductelor biliare. Mai târziu se dezvoltă fibroza portală și periportală asociată cu reacție ductulară. În final, fibroza periportală

dezvoltă punți și apare ciroza biliară, dacă obstacolul în calea scurgerii bilei nu este îndepărtat⁽¹¹⁾.

Viteza cu care acest proces se dezvoltă nu poate fi apreciată, de unde rezultă importanța unor investigații rapide și a tratamentului urgent. Se pare că fluxul biliar ar putea fi anticipat în canaliculele biliare cu diametrul mai mare de 150 micrometri⁽¹²⁾.

La cazurile cu hepatită neonatală, ficatul pacienților prezintă în contrast o dezorganizare lobulară cu necroză lobulară. Există celule mari, cu mulți nuclei și infiltrat cu celule mononucleare⁽¹³⁾.

În multe situații, aspectele întâlnite la hepatita neonatală și la atrezia de căi biliare se suprapun. Se poate nota o transformare în celule gigante la cazurile cu atrezie sau se remarcă o proliferare a ductelor biliare la copiii care au avut hepatită neonatală. Nu se poate afirma că biopsia hepatică pune diagnosticul de certitudine, mai ales în cazul biopsiei hepatice recoltate prin puncție percutană⁽⁸⁾.

ETIOLOGIA ATREZIEI DE CĂI BILIARE

Este necunoscută și s-au avansat o serie întreagă de teorii.

Astfel, în 1976, Landing a descris colangiopatia obstructivă infantilă, un ansamblu de afecțiuni grupând atrezia de căi biliare, hepatita neonatală și chistul congenital de coledoc și care ar fi de origine viral⁽⁴⁾.

S-a invocat originea virală a atreziei de căi biliare dar nici un virus nu a fost izolat și implicat clar în etiologia bolii. A trezit interes reovirusul tip 3, plecându-se de la observația că acest reovirus tip 3 determină la animalele de experiență inflamație obliterativă a căilor extrahepatice asemănătoare atreziei de căi biliare și că studii serologice și imunohistochimice ar susține ipoteza⁽¹⁴⁾. Ulterior, acest concept a fost abandonat⁽¹⁵⁾.

O altă teorie, cea ischemică⁽¹⁶⁾, ar explica atrezia de căi biliare prin devascularizarea ficatului (modele similare au fost executate la animale). Și această teorie a fost abandonată; la om s-a constatat întotdeauna o bună vascularizație hepatică cu aport vascular excelent în porta hepatis, lucru ce exclude un accident ischemic.

Toria metabolică evocată de Vacanti și Folkmann⁽¹⁷⁾ se referă la efectul

unui aminoacid (levoprolina) asupra dezvoltării tractului biliar la șoareci. La 7 copii (patru cu atrezie de căi biliare, trei cu hipoplazia ductelor biliare și unul cu chist congenital de coledoc) s-au găsit niveluri scăzute de levoprolină și niveluri crescute ale unui precursor: acidul levoglumatic.

S-au adus în discuție și factori genetici: aproximativ 15% din cazuri apar în legătură cu alte malformații, cel mai frecvente fiind polisplenia, malrotația, vena portă preduodenală, absența venei cave inferioare și situs inversus⁽¹⁸⁾.

O cauză strict genetică nu s-a evidențiat căci nu există o incidență familială a bolii, nu s-a constatat o concordanță a bolii la gemeni și în plus boala nu a fost evidențiată la nou născut în primele zile⁽¹⁹⁾.

La un moment dat s-a crezut că atrezia de căi biliare s-ar datora unei anomalii congenitale (rezultat al unei dezvoltări anormale a arborelui biliar printr-un defect de recanalizare). Miyano⁽²⁰⁾ a descris un canal biliopancreatic anormal de lung dar este dificil de precizat dacă această anomalie a canalului comun este cauză de atrezie de căi biliare sau numai o consecință anatomică.

DIAGNOSTICUL ATREZIEI DE CĂI BILIARE

Icterul neonatal care durează mai mult de două săptămâni nu mai poate fi considerat fiziologic, mai ales în cazul icterelor cu bilirubină directă.

Diagnosticul unui icter neonatal este dificil căci exista cauze infecțioase, metabolice, hematologice, colestatice sau obstructive care pot genera un icter⁽³⁾. Sunt necesare investigații rapide și țintite la un pacient presupus a avea atrezie de căi biliare, căci tratamentul chirurgical trebuie făcut înainte de vârsta de 7 săptămâni⁽²¹⁾.

Icterul obstructiv la copilul mare sau adult poate fi clar separat de icterul “medical” în aproximativ 80% din cazuri, apelând la istoric, examenul clinic și testele de funcționalitate ale ficatului.

La nou născut, afectarea hepatocitului de orice natură, hipoplazia ductelor biliare intrahepatice, leziunile obstructive ale ductelor biliare, au toate o manifestare clinică similară și aceleași probe biologice⁽²²⁾. Protocolul de diagnostic al unei atrezii de căi biliare se bazează pe:

SEMNE CLINICE

Aspectul clinic ar putea, desigur, dar în mică măsură, să diferențieze icterele “medicale” de icterul din atrezia de căi biliare. Copilul cu icter de cauză “medicală” are un facies suferind, scaune decolorate, urina închisă la culoare și hepatosplenomegalie. Este un icter ce survine imediat după naștere și se manifestă la copiii cu greutate mică la naștere. Icterul din atrezia de căi biliare se manifestă la nou-născutul eutrofic, care se alimentează normal și a avut la naștere scaunul normal colorat⁽²³⁾.

INVESTIGAȚII DE LABORATOR

Nu sunt concludente, neputând preciza etiologia icterului; orice afectare hepatocelulară se reflectă prin nivelul ridicat al transaminazelor, gama-glutamil-transpeptidazei, fosfatazei alcaline sau alfa-feto-proteinei sau lipoproteinei X^(24,25).

Biopsia hepatică

Obținută atât percutan cât și prin celiotomie, poate stabili uneori natura icterului, uneori însă tipurile histologice nefiind clare. Deficitul de alfa 1 antitripsină poate mima la examenul histologic leziunile din atrezia de căi biliare și atunci este necesară determinarea nivelului acesteia.

Investigațiile imagistice

Fac apel la ecografie, scintigrafie și colangiografie.

Echografia este un examen rapid, neinvaziv și poate sugera atrezia de căi biliare dacă evidențiază un colecist mic, cudat, necontractil, pe fondul unei ecogenități hepatice crescute și în contextul altor anomalii (polisplenie, mal rotație, absența venei cave inferioare, situs inversus)⁽²⁶⁾.

Prezența unei vezicule biliare care la examenul echografic își modifică mărimea exclude diagnosticul de atrezie de căi biliare. S-a descris un semn echografic cu specificitate de 95% pentru atrezia de căi biliare: triangular cord sign în dreptul veziculei biliare⁽²⁷⁾.

Scintigrafia hepatobiliară se execută cu Tcm99-IDA (technetiu 99 monofostat cu acid iminodiacetic) și permite a se diagnostica icterul obstructiv de cel parenchimos⁽²⁸⁾.

În atrezie, trasorul este înglobat în hepatocit dar excreția sa în duoden este absentă. În icterul hepatocelular, izotopul este înglobat cu greutate în celulele hepatice, datorită afectării acestora și există sau nu posibilitatea excreției în duoden.

Colangiografia intraoperatorie este examenul obligatoriu⁽²⁹⁾. Ductele biliare prezente, cu substanța de contrast ce pătrunde în duoden, exclud diagnosticul de atrezie de căi biliare. Absența ductelor biliare extrahepatice, transformate în codroame fibroase, impun intervenția chirurgicală.

Informații adiacente se pot obține prin ERCP (coledocopancreatografie endoscopică retrogradă) sau prin colangiografie cu rezonanță magnetică nucleară⁽³⁰⁾.

TRATAMENTUL ATREZIEI DE CĂI BILIARE

Este chirurgical, iar dintre toate intervențiile, portoenterostomia Kasai este cea mai utilizată.

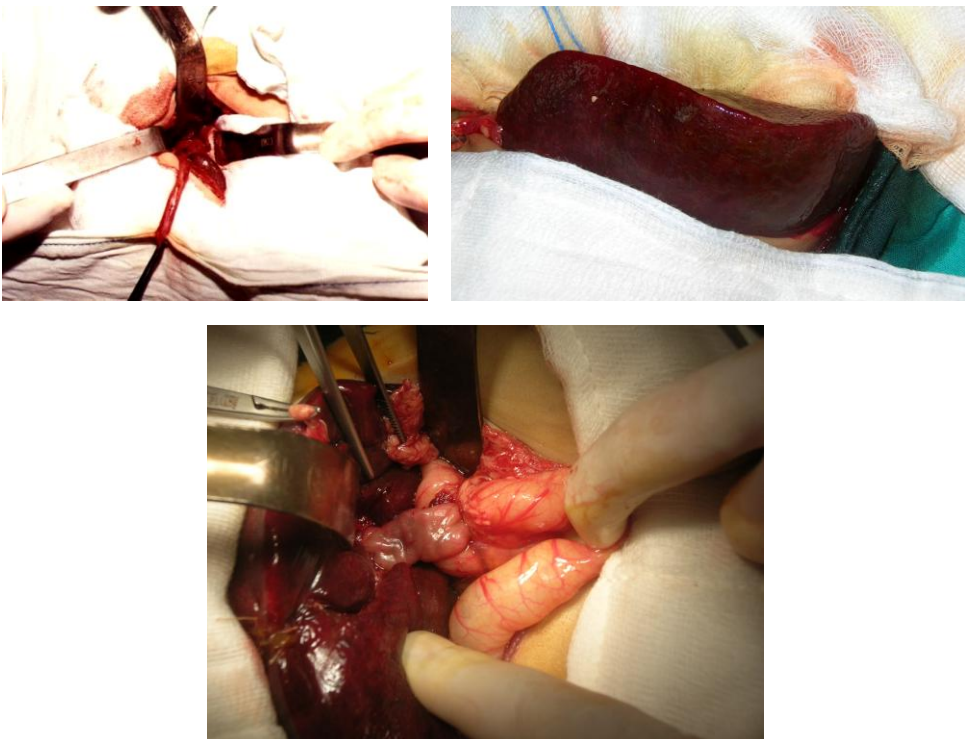


Figura VI.9. Atrezie căi biliare – aspect intraoperator rândul de sus: colecist atretic, ficat cu leziuni de stază biliară, rândul de jos: montaj Kasai

Portoenterostomia (Kasai, 1960) constă în ablația ductelor biliare obținute din placa hilară (porta hepatis) și înlocuirea acestora printr-o ansă intestinală preparată în manieră "Y" Roux, trecută transmezocolic, anastomozată terminoterminal sau terminolateral cu porta hepatis⁽³¹⁾.

Complicațiile postoperatorii ale portoenterostomiei sunt:

Colangita este cea mai frecventă complicație (40-60% din cazuri) și apare mai ales la copilul peste 2 ani⁽³²⁾.

Este determinată de doi factori: colestaza și contaminarea bacteriană din ansa folosită drept conduct biliar. Se manifestă cu febră, leucocitoză, valori crescute ale bilirubinemiei.

Tratamentul constă în antibioterapie intravenoasă susținută timp de 7 zile și uneori se adaugă corticoterapie. Colangita poate genera la rândul ei încetarea scurgerii bilei, înregistrându-se astfel cea mai gravă situație. Reușita unei portoenterostomii este dată de un flux biliar evident, de cel puțin 10mg bilirubină/zi.

Se intervine de urgență, administrându-se corticosteroizi, ce au o dublă acțiune, coleretică și antiinflamatorie, reducând edemul periductal. Dacă fluxul biliar nu se reia după 5 zile, se intervine chirurgical.

Hipertensiunea portală

În ciuda portoenterostomiei, la unii copii s-a observat continuarea procesului de fibroză a parenchimului hepatic. Incidența hipertensiunii portale variază între 37 și 76%⁽³³⁾. Hipertensiunea portală se asociază și ea cu colangita.

Tratamentul are în vedere combaterea complicațiilor hipertensiunii portale (sângerările) prin sclerozarea endoscopică a varicelor esofagiene⁽³⁴⁾, iar dacă apar fenomene de insuficiență parenchimatousă este indicat transplantul hepatic⁽³⁵⁾.

Malnutriția și deficitul de vitamine liposolubile

Prezența sărurilor biliare în intestin este esențială pentru absorbția grăsimilor. Datorită reducerii fluxului biliar, copiii cu atrezie de căi biliare au o absorbție inadecvată a vitaminelor liposolubile (A, D, E, K).

Îmbunătățirea prognosticului atreziei de căi biliare este în legătură cu precocitatea diagnosticului și rapiditatea intervenției chirurgicale de drenaj biliar⁽³⁶⁾.

Bibliografie

1. Karrer JM, Bensard DD. Neonatal cholestasis. *Sem Ped Surg* 2000;9:166-9
2. Kimura K. Biliary atresia. In Puri, P: *Newborn surgery*, second edition, Arnold 2d, 2003:579
3. Balistreri WF. Neonatal cholestasis: lessons from the past, issues for the future. *Sem Liver Dis* 1987;7:6166
4. Landing BN. Considerations of the pathogenesis of neonatal hepatitis, biliary atresia and choledocal cysts. The concept of infantile obstructive cholangiopathy. *Progress Ped Surg* 1976;6:113-137
5. Kimura K. Biliary atresia. In Puri P, *Newborn Surgery*, Butterworth-Heinemann, Oxford, 1996
6. Myano T, Yakamoto A, Li L. Congenital biliary dilatation. *Sem Ped Surg* 2000;4:187-195
7. Howard ER. Biliary atresia. In Stringer M, Oldham K, Mouriquand P. *Pediatric surgery and urology: long-term results*, Cambridge University Press, 2006;35:446-464
8. Nio M, Ohi R. Biliary atresia. *Sem Ped Surg* 2000;9:177-186
9. Davenport M, Betalli P, D'Antiga L. The spectrum of surgical jaundice in infancy. *J Pediatr Surg* 2003;38:1471-1479
10. Ohi R, Shikes RH, Stellin GP. In biliary atresia duct histology correlates with bile flow. *J Pediatr Surg* 1984;19:467-470
11. Haas JE. Bile duct and liver pathology in biliary atresia. *World J Surg* 1978;2:561-569
12. Altman RP. The portoenterostomy procedures for biliary atresia. *Ann Surg* 1978;188:357-361
13. Crawford JM. Liver and biliary tract. In Kumar V, Abbas A, Robbin and Cotran *pathologic basis of disease*, 7th edition, Elsevier Saunders, 2005;18:877
14. Morecki R, Glassen GH, Johnson AB. Detection of reovirus type 3 in porta hepatitis of an infant with extrahepatic biliary atresia: ultrastructural and immunocytochemical study. *Hepatology* 1984;4:1137-42
15. Bobo L, Ojeh C, Chiu D. Lack of evidence for rotavirus by polymerase chain reaction/enzyme immunoassay of hepatobiliary samples from children with biliary atresia. *Pediatr Res* 1997;41:229-34
16. Klippel CH. A new theory of biliary atresia. *J Pediatr Surg* 1972;7:651-654
17. Vacanti JP, Folkmann J. Bile duct enlargement by infusion of L-Proline: potential significance in biliary atresia. *J Pediatr Surg* 1979;14:814-818

18. Chandra RS. Biliary atresia and other structural anomalies in the congenital polysplenia syndrome. *J Pediatrics* 1974;85:649-655
19. Strickland AD, Shannon K, Coln CD. Biliary atresia in two sets of twins. *J Pediatrics* 1985;107:418-419
20. Miyano T, Suruga K, Suda K. Abnormal choledocho-pancreatic ductal junction related to the etiology of infantile obstructive jaundice disorders. *J Pediatr Surg* 1979;14:16-26
21. Petersen C, Ure BM. What is new in biliary atresia? *Eur J Pediatr Surg* 2003;13:1-6
22. Howard ER. Biliary atresia: etiology, management and complications. In Howard ER, *Surgery of liver disease in children*, Butterworth-Heinemann, Oxford, 1991:39-59
23. Roberts AE. The jaundiced baby. In Kelly DA, *Disease of liver and biliary system in children*, Blackwell Science, 1999;2:21
24. Poley JR, Smith ?EI, Booh IJ. Lipoprotein X and double ¹³¹I-Rose Bengal tests in the diagnosis of prolonged infantile jaundice. *J Pediatr Surg* 1972;9:699-705
25. Wright K, Christie DL. Use of gamma-glutamyl transpeptidase in the diagnosis of biliary atresia. *Am J Dis Child* 1981;135:134-136
26. Sera Y, Ikeda S, Akagi M. Ultrasonographic studies for the diagnosis of infantile cholestatic disease. In Ohi R, *biliary atresia, Professiona postgraduate services*, Tokyo, 1987;106-109
27. Park WH, Choi SO, Lee HY. A new diagnostic approach to biliary atresia with emphasis of the ultrasonographic triangular cord sign: comparison of ultrasonography, biliary scintigraphy and liver needle biopsy in the evaluation of infantile cholestasis. *J Pediatr Surg* 1997;32:1555-1559
28. Ohi R, Klingensmith WD, Lilly JR. Diagnosis of hepatobiliary disease in infants and children with Tc99m-diethyl-IDA imaging. *Clin Nucl Med* 1981;6:297-302
29. Sunaryo FP, Watkins JB. Evaluation of diagnostic techniques for extrahepatic biliary atresia. In Daum F, *Extrahepatic biliary atresia*, Marcel Dekker, New York, 1983;2:17
30. Jaw TS, Kuo YT, Liu GC. MR cholangiography in the evaluation of neonatal cholestasis. *Radiology*, 1999;212:249-256
31. Kasai M, Kimura S, Asakura Y. Surgical treatment of biliary atresia. *J Pediatr Surg* 1968;3:665-675
32. Hirsig I, Kara O, Rickham PP. Experimental investigations into the oetiology

- of cholangitis following operation for biliary atresia. J Pediatr Surg 1978;13:55-57
33. Ohi R, Michizuki I, Komatsu K. Portal hypertension after successful hepatic portoenterostomy in biliary atresia. J Pediatr Surg 1994;21:271-274
34. Aprodu G, Gotia D. Scleroza endoscopica a varicelor esofagiene in sindromul hipertensiunii portale la copil. Rev Med Chir Soc Med Nat 1995;99:109-111
35. Utterson EC, Shepherd RW, Sokol RJ. Biliary atresia: clinical profiles, risk factors and outcome of 775 patients listed for liver transplantation. J Pediatr 2005;147:142-3
36. Chardot C, Serinet MO. Prognosis of biliary atresia: what can be further improved? J Pediatrics 2006;148:432-434

Dilatația congenitală a căilor biliare (DCB)

Dilatația congenitală a căilor biliare (DCB) denumită și dilatația chistică sau fuziformă a căilor biliare este considerată o anomalie rară. Inițial a fost denumită **chist congenital de coledoc**. Primul caz a fost raportat în 1852 de către Douglas dar abia în secolul XX s-au precizat criteriile de diagnostic și modalitățile de tratament. Având în vedere rata mare a frecvenței de apariție în unele zone din Asia, în special Japonia, apariția la gemeni și în fratrii, s-a pus problema unei anomalii genetice⁽¹⁻³⁾.

DCB este asociată cu malformația carefurului biliopancreatic, situație ce permite refluarea conținutului căii pancreatice în calea biliară, determinând modificări la nivelul pancreasului, ficatului și tractului biliar.

ETIOLOGIA DCB

Dintre numeroasele teorii care ar explica producerea DCB s-au impus două: una care ar explica prezența dilatației prin slăbirea peretelui căii biliare principale și alta prin acțiunea factorilor obstructivi.

În 1969, Babbitt a propus teoria canalului biliopancreatic comun lung, teorie care ar explica DCB prin acțiunea sucului pancreatic refluat asupra pereților căii biliare. Astfel s-ar mai putea explica și prezența calculilor și detritusurilor proteice care ar umple lumenul distal, producând obstrucție. Cert este că s-a constatat prezența și antenatal a DCB când proteazele pancreatice nu acționează încă⁽⁴⁾.

Cealaltă teorie, a obstrucției în calea fluxului biliar, pare să fie verosimilă. În afara studiilor experimentale ce au arătat că ligatura canalului coledoc determină dilatație chistică retrogradă, s-a constatat la toți bolnavii operați pentru DCB malformația obstructivă a ductului comun biliopancreatic. Această malformație a ductului comun biliopancreatic s-ar datora viciului de formare și migrare a mugurelui pancreatic ventral care ulterior determină stenoză la deschiderea căii biliare principale în duoden⁽⁵⁾.

CLASIFICARE

Alonso Lej⁽⁵⁾ a clasificat în 1959 chistul congenital de coledoc în 5 tipuri pornind de la aspectul anatomic al leziunilor, urmat de Todani care confirmă, în mare, clasificarea din 1959^(6,7). În 1999, Myano clasifică dilatația congenitală a căilor biliare în 6 grupe pornind de la prezența sau nu a malformației canalului comun biliopancreatic^(1,8).

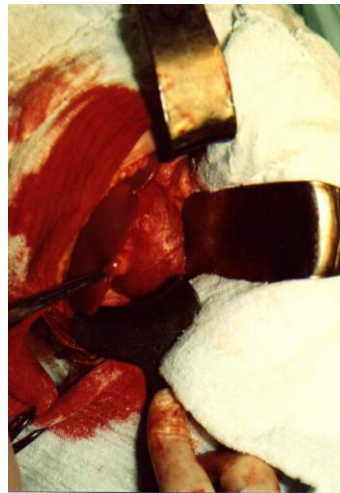
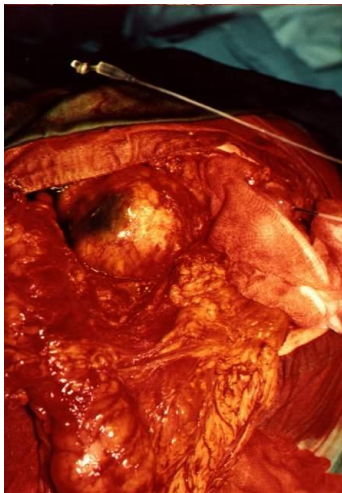


Figura VI.10. Chist de coledoc – aspect radiologic, respectiv intraoperator

MANIFESTAREA CLINICĂ este în funcție de vârsta la care debutează.

La nou-născut și sugar simptomele constau în icter, vărsături, scaune decolorate și uneori, prezența unei mase tumorale, palpabile în hipocondrul

drept. La copilul mare, simptomatologia este dominată de prezența unei mase tumorale abdominale mari, în hipocondrul drept, chiar neînsoțită de icter. Alteori, la copilul mare, poate fi întâlnită triada clasică- durere, icter, masă tumorală în hipocondrul drept. Se poate însoți această simptomatologie de febră și vărsături.

DIAGNOSTICUL este de obicei pus pe prin intermediul mijloacelor de investigație imagistică:

- ecografia abdominală, metodă neinvazivă, relevă prezența formațiunii cu caracter chistic, plasată sub ficat, având dimensiuni uneori impresionante (diametru de 10 cm), însoțită de dilatația căilor bilare intrahepatice.
- colangiopancreatografia endoscopică retrogradă (ERCP)
- colangiografia transhepatică percutanată
- colangiografia intraoperatorie, metodă accesibilă nouă
- colangiopancreatografia prin rezonanță magnetică, singura explorare care în absența colangiografiei ar putea pune în evidență strâmtorarea, dilatarea sau un defect de umplere la nivelul deschiderii în duoden a căii biliare principale.

TRATAMENTUL DCB este chirurgical și constă în rezecția porțiunii dilatate, adesea chistice, a căilor biliare extrahepatice și realizarea unui drenaj biliar prin intermediul unei anse intestinale interpuse.

Excizia completă a dilatației- cel mai frecvent chist congenital de coledoc- este mai ușoară la copilul mic și adesea dificilă dacă există procese inflamatorii de vecinătate. Odată cu excizia chistului se practică și colecistectomia. Se verifică, apoi, preferabil prin endoscopie, dacă la locul unde se secționează canalul coledoc nu au rămas calculi sau detritusuri. Rezecția se face deasupra locului unde se varsă calea pancreatică fără a lăsa resturi de chist pe loc. Dacă disecția este dificilă în porțiunea distală, se poate practica doar rezecția mucoasei chistului, aceasta pentru a nu leza vena cavă, artera hepatică sau ductul pancreatic.

Reconstrucția căii biliare se face prin hepaticoenterostomie pe ansă” în Y” a la Roux (la 60 cm de unghiul Treitz se secționează ansa jejunală, capătul distal se ascensionează până în dreptul hilului hepatic iar capătul proximal se

anastomozează terminolateral la piciorul ansei ascensionate). Anastomoza hepaticojejunală poate fi terminoterminală sau terminolaterală iar lungimea ansei „în Y” asigură un mecanism antireflux ferm⁽⁸⁾. Înainte se folosea o valvă antireflux construită pe ansa „în Y” după tehnica lui Raffensperger. O vreme, s-a utilizat și hepaticoduodenostomia pe ansă izolată, cu valvă antireflux^(9,10).

Bibliografie

1. Myano T, Yakamata A, Li L. Congenital biliary dilatation. *Sem Pediatr Surg* 2000;9:187-95
2. Iwafuchi O, Ohsawa Y, Naito S. Familial occurrence of congenital bile duct dilatation. *J Pediatr Surg* 1990;25:353-355
3. Ando K, Myano T, Fujimoto T, et al. Sibling occurrence of biliary atresia and biliary dilatation. *J Pediatr Surg* 1996;31:1302-4
4. Babbitt DT. Congenital choledochal cysts: new ethiological concept based on anomalous relationships of common bile duct and pancreatic bulb. *Ann Radiol* 1969;12:231-241
5. Myano T, Suruga K, Kuda K. the choledocho-pancreatic long common channel disorders in relation to the ethiology of congenital biliary dilatation and other biliary tract disease. *Ann Acad Med* 1981;10:419-426
6. Alonso-Lej F, Rever WB, Passagno GJ, et al. Congenital choledochal cyst, with report of 2 and analysis of 94 cases. *Int Abstr Surg* 1959;108:1-30
7. Todani T, Watanabe Y, Narasue M et al. Congenital bile duct cyst: classification, operative procedures and review of thirty-seven cases including cancer arising from choledochal cyst. *Am J Surg*, 1977, 134:263-269.
8. Todani T, Narasue M, Tabuchi K, et al. Management of congenital choledochal cyst with intrahepatic involvement. *Ann Surg* 1977;187:272-80
9. Myano T, Yakamata A, Kato Y, et al. Hepaticoenterostomy after excision of choledochal cyst in children: a 30-year experience with 180 cases. *J Pediatr Surg* 1996;35:1417-21
10. Lilly JR. Choledochal cyst and “correctable” biliary atresia. *J Pediatr Surg* 1985;20:299-301

Sindromul hipertensiunii portale la copil

DEFINIȚIE

Se definește sub numele de hipertensiune portală ansamblul manifestărilor patologice legate de o creștere a presiunii portale peste 15mm Hg sau, mai corect, o creștere a gradientului porto-cav peste 5 mmHg. În termeni ce definesc măsuri presionale, HTP este caracterizată ca presiunea venei porte de 200 mm H₂O sau 15mm Hg sau mai mult, în prezența unei presiuni normale în vena cavă inferioară. De fapt, lucrul care determină dezvoltarea unei circulații colaterale porto-cave nu este creșterea în valori absolute a presiunii portale, ci existența unei diferențe anormale de presiune între teritoriul port și teritoriul cav⁽¹⁾. În chirurgia pediatrică se folosește noțiunea de HTP în momentul în care presiunea sanghină în vena portă este clar și constant superioară valorii de 9 mmHg sau 12 cmH₂O⁽²⁾.

ISTORIC

Relația dintre afectarea ficatului și anumite manifestări clinice despre care astăzi știm că sunt consecința hipertensiunii portale a fost recunoscută încă din antichitate. Există în istoricul acestei boli două etape distincte: cea până la definirea ca atare a noțiunii HTP și cea care a avut și are drept scop tratamentul, fie oprirea sângerărilor, fie derivarea curentului sanghin port din regim presional ridicat în curentul cav cu regim presional normal⁽³⁾.

Astfel, Hipocrate a recunoscut că ascita și hemoroizii apar la bolnavi cu boli hepatice, Celsus a susținut efectuarea paracentezei în ascită, Galen credea că boala s-ar datora afectării splinei. În 1628 W. Harvey a scris „De motu cordis” ce a permis cunoașterea circulației portale. Alte observații privind alterarea circulației portale le-au făcut Budd în 1845 și Chiari în 1899 care au descris ocluzia venelor suprahepatice. Noțiunea de hipertensiune portală a fost introdusă de Gilbert Weil în 1900 și de Villaret și Vichancourt care în 1913 au măsurat presiunea în vena portă la ascitici.

Istoria naturală a HTP la copil a fost scrisă începând cu lucrările lui Marion în 1953 și Clatworthy și Boles în 1959. De asemenea, în 1955 Clatworthy descrie șuntul mezenterico-cav. Cu vremea, s-au folosit și metode protetice, cea mai cunoscută fiind cea a lui Drapanas din 1975 care a folosit dacron. În privința tratamentului țintit al varicelor esofagiene, tehnica tamponadei a fost pusă la punct de Sengstaken și Blakemore în 1950. Obliterarea varicelor s-a făcut prin scleroză încă din 1939 de către Crafoord și Freckner, iar în 1941 Moersch raportează 11 cazuri tratate în clinica Mayo ^(4,5).

ETIOPATOGENIA HTP

Ultimele date din literatură consideră HTP ca un sindrom aparut prin instalarea unui baraj în teritoriul portal stânjenind circulația sau consecutiv creșterii debitului portal prin mărirea afluxului de sânge în acest teritoriu. Pe baza acestor considerente se găsesc două mari cauze ale HTP:

A. hipertensiunea portală prin hiperaflux.

B. hipertensiunea portală prin baraj.

A. *HTP prin hiperaflux* este considerată a fi de origine splenică, fără vreun obstacol intrahepatic decelabil. Această formă a fost individualizată de Hunt care a și creat expresia de "forward pressure", explicând creșterea presiunii portale din unele sindroame splenomegalice prin aportul anormal de sânge splenic. Alți autori consideră HTP prin hiperaflux activă, adesea etichetată și ca esențială sau "fără obstacol". Este mai rară și își are originea fie într-o mărire patologică a anastomozelor normale arterio-venoase endosplenice, intestinale sau endohepatice, fie într-o adevărată fistulă arterio-venoasă congenitală sau dobândită între vasele splahnice.

B. *HTP prin obstacol* invocă existența unui obstacol instalat congenital sau dezvoltat progresiv și ireversibil în dauna circulației portale pe care o jenează. Constituie forma principală de HTP și i se mai spune "pasivă", "de stază". La rândul ei această formă de HTP a fost clasificată după mai multe criterii:

-clasificarea anatomo-clinică definește HTP în raport cu localizarea obstacolului având ca reper ficatul:

-prehepatică, cu obstacol în sistemul portal

- intrahepatică, cu obstacol în parenchimul hepatic
- posthepatică, cu obstacol în venele hepatice.
- clasificarea după vârstă (Domini) ce consideră că 70% din cazurile cu HTP la copil au cauză prehepatică⁽⁶⁾
- clasificarea fiziopatologică împarte HTP în:
 - presinusoidală, determinată de obstacole în sistemul portal și de obstacole intrahepatice, în majoritate necirogene
 - postsinusoidală determinată de obstacole intrahepatice, ciroza fiind cel mai frecvent și de boli care determină obstacol la nivelul venelor hepatice, fie prin traiectul intrahepatic (tromboze în special), fie în traiectul extrahepatic (tromboze, tumori, stenoze congenitale ⁽⁷⁾.
- clasificarea modernă împarte HTP în funcție de cele 5 teritorii în care se poate instala barajul:
 - HTP prin obstacol pe vena splenică sau pe vena mezenterică superioară;
 - HTP prin baraj pe trunchiul venei porte (anomalii congenitale, piletromboză, cavernom portal) ;
 - HTP prin baraj pe ramurile intrahepatice ale trunchiului port -baraj intrahepatic presinusoidal;
 - HTP prin baraj la nivelul sinusului sau deasupra lui -baraj sinusoidal sau postsinusoidal;
 - HTP prin baraj pe venele suprahepatice sau pe vena cavă inferioară.
- clasificarea lui Marshall Orloff împarte cauzele ce generează hipertensiunea portală în două mari grupe⁽¹⁾:
 - în prima grupă clasifică afecțiuni obstructive cu sediul intrahepatic și în viziunea lui acestea ar fi în proporție de 95%. Bineînțeles, pe primul loc între afecțiuni s-ar situa ciroza.
 - în grupa a doua, clasifică afecțiuni extrahepatice și aici introduce trei subgrupe:
 - obstrucțiile venoase portale, în primul rând cele malfomative;
 - obstrucția fluxului venos;
 - aportul excesiv de flux venos.

Sistemul anatomo-funcțional port este format din vena portă, artera he-

patică, sinusoidale hepatice și venele hepatice.

Vena portă (VP) transportă 70-80% din sângele hepatic și echivalentul a 30% din debitul cardiac de repaus. Ea colectează sângele venos din porțiunea infradiafragmatică a tubului digestiv, până la nivelul ampulei rectale, pancreas, splină și căile biliare extrahepatice, peritoneu și ganglioni limfatici abdominali. Vena portă se formează retropancreatic la unirea venelor mezenterică superioară (VMS), splenică (VS) și vena mezenterică inferioară (VMI). În hilul hepatic se împarte în ramura dreaptă și stângă, care la rândul lor se subdivid în ramuri segmentare. Ramura dreaptă dă naștere unei ramuri laterale spre lobul drept superior, unei ramuri inferioare și uneia centrale. Ramura stângă se divide în trei ramuri (superioară, mijlocie și inferioară) pentru porțiunea laterală a lobului stâng și două ramuri pentru lobii pătrat și caudat.

Artera hepatică (AH) este ram unic din trunchiul celiac și nu are corespondent venos. Intrahepatic, AH sau ramurile sale urmăresc ramurile venei porte, fluxul sanghin fiind dirijat preponderent către stromă, canalele biliare, vezicula biliară și mai puțin direct în sinusoidale. Arteriolele hepatice au un calibru de 50-100 microni. Unele se ramifică în capilare arteriale prevăzute sau nu cu sfîcter precapilar. Endoteliul lor este nefenestrat și posedă o membrană bazală.

Venele hepatice (VH) formează elementele principale ale pediculului eferent hepatic, sângele nutritiv și funcțional adus de AH și VH fiind drenat în sistemul venei cave inferioare (VCI) printr-un traiect radial.

Unitatea structurală și de microcirculație a ficatului este, conform studiilor lui Rappaport, acinul hepatic.

Acinul hepatic simplu este un element parenchimos microscopic de formă și dimensiuni neregulate dispus în jurul unui ax complex compus dintr-o arteriolă hepatică terminală, din conductele biliare, un glomus de sinusoidale, din vena hepatică terminală, limfatice și nervii care se nasc din structurile preterminale, similare, localizate într-un mic spațiu triunghiular port. Un acin este situat între două venule hepatice terminale sau vene "centrale", intercalate ca digitațiile între vasele ce hrănesc acinii și conductele biliare axiale. Acinul hepatic simplu este subdivizat în trei zone concentrice care înglobează structurile axiale ca foile de ceapă; zona I în vecinătatea vaselor hrănitoare, zona III la periferie și zona II, element intermediar între zonele I și III.

Acinul hepatic complex este o concentrație de țesut compus din cel puțin trei acini simpli și dintr-o teacă de parenchim înconjurând ramurile preterminale porte, arteriale, biliare, limfaticele și nervii, de unde emană structurile axiale terminale ale acinului simplu⁽⁸⁾.

FIZIOPATOLOGIE

Fiziopatologia sindromului de hipertensiune portală este în legătură cu perturbarea hemodinamicii sistemului venos port. Cauzele generatoare ale HTP sunt polimorfe dar fiziopatologia perturbărilor circulatorii splanhnice ocazionate de HTP este comună, de unde și denumirea sindromului. La ora actuală se consideră că în problema HTP nu este vorba de o “stază” (fenomen caracterizat de încetinirea circulației, hemoconcentrație și hipoxie, absente în HTP). Dacă am admite că HTP apare doar ca urmare a unei jene circulatorii ar trebui să reducem tot mecanismul fiziopatologic al HTP la legi pur fizice în care ar predomina consecințele stazei sanguine. În acest caz, presiunea portală ar fi presiunea provocată prin stază mai puțin presiunea pierdută prin intervenția derivațiilor. Majoritatea autorilor sunt actualmente de acord în privința rolului determinant al presiunii exercitate de sângele arterial asupra dezvoltării HTP. Pe baza constatărilor verificate prin explorări hemodinamice și studii de microcirculație, derivațiile (circulația colaterală) nu sunt căi pasive ci curenți sanguini activi, funcționali, subordonați presiunii arteriale exercitate asupra coloanei de sânge conținută în ele⁽⁹⁻¹¹⁾.

DIAGNOSTICUL HTP LA COPIL se impune la:

- bolnavii cu splenomegalie care au semne clinice și de laborator ale unei boli splenice sau boli de sistem;
- bolnavii cu hemoragie digestivă superioară la care se identifică varice esofagiene;
- bolnavii cu hemoragie digestivă superioară care au și splenomegalie.

Unele elemente clinice și de laborator sunt sugestive pentru HTP: asocierea splenomegaliei, hipersplenismului și varicelor esofagiene.

Diagnosticul esențial este cel “etiologic” și în majoritatea cazurilor este

clarificabil prin anamneză și examen clinic. Astfel, pentru suspiciunea de GTP prin ciroză pledează antecedentele familiale (hepatita), prezența icterului și a unei ciroze rebele la tratament, decelarea unui ficat redus de volum (eventual palpabil, fur, nodular). Pentru GTP prin baraj prehepatic ar putea pleda debutul sângerărilor la vârstă mică, asocierea cu alte anomalii congenitale, date anamnestic referitoare la infecții ombilicale după plasarea unor catetere ombilicale, infecții neonatale (apendicite, osteoartrite).

Diagnosticul HTP se pune pe semne clinice și pe explorări paraclinice diverse.

Semne clinice:

- prezența circulației colaterale; dintre căile colaterale care se dezvoltă cu ocazia HTP la copil în sistemul venelor porte accesorii hepatopete, în sistemul venos Raetzius, în plexul hemoroidal, în plexul gastro-esofagian sau la nivelul peretelui abdominal anterior sau lateral, numai două astfel de rețele pot fi evidențiate clinic: prezența hemoroizilor ce trădează staza congestivă în plexul hemoroidal și circulația la nivelul peretelui abdominal.

- splenomegalia este considerată, alături de hipersplenism cel mai important semn al unei hipertensiuni portale. Este întâlnită la cel puțin 90% dintre bolnavii cu GTP. Primele manifestări ar fi diminuarea dorinței de a se juca, dificultatea de a face efort creșterea de volum a abdomenului sau existența unei “tumori abdominale”, o întârziere în dezvoltarea fizică și psihică.

- vârsta bolnavilor poate constitui un criteriu clinic de diagnostic al HTP, considerându-se că formele de hipertensiune presinusoidală, congenitale sau dobândite neonatal ar fi mai frecvente la copil iar formele de hipertensiune portală prin ciroză ar fi apanajul vârstei adulte. Totuși, studii efectuate în România (Pesamosca) sau în străinătate au arătat o distribuție aproximativ egală a cazurilor de HTP prin baraj prehepatic și prin ciroză.

- ascita nu apare în mod necesar la copilul cu HTP, ea fiind expresia cirozei, cu atât mai mult cu cât nu apare niciodată în urma obstruării complete a venei porte.

- hemoragiile digestive manifestate în general prin hematemeză asociată cu melenă au drept cauză varicele esofagiene sau gastrice. Sângerarea varicelor esofagiene este favorizată de alterarea peretelui venelor esofagiene și alterării mucoasei datorită tulburărilor circulatorii.

EXPLORĂRI PARACLINICE:

1. de laborator:

Hipersplenismul hematologic se manifestă prin leucopenie, trombocitopenie și anemie;

Funcția hepatică: caracteristică pentru HTP prin obstacol malformativ este funcția hepatică nemodificată;

2. imagistice:

Examenul baritat eso-gastric este valoros pentru că demonstrând prezența varicelor esofagiene se confirmă HTP, fără a-i preciza și cauza;

Esofagogastroscoopia are meritul de a preciza diagnosticul de varice esofagiene și gastrice, cu un indice de eroare de 8%;

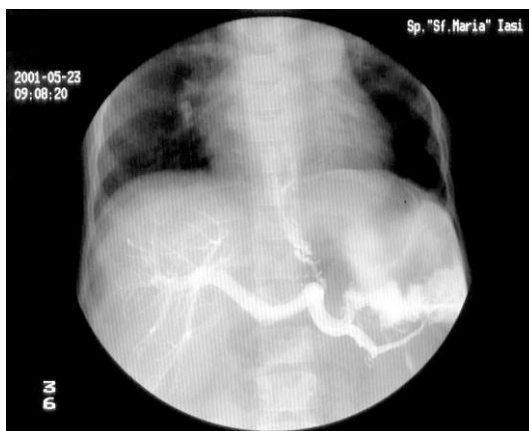


Figura VI.10. Splenoportografie la un pacient cu HTP prin ciroză hepatică, cu evidențierea circulației colaterale (varice esofagiene)

Explorarea radiologică a axului venos splenoportal; se poate efectua splenoportografie, ce constă în măsurarea prin puncție transparietală a presiunii în pulpa splenică și în opacifierea cu substanță de contrast a trunchiurilor venoase splenic și port. Metoda precizează sediul obstacolului intra și extra-hepatic și natura lui. Precizează căile de reflux (varice esofagiene sau căi splenorenale, splenorenocave, portoazygos). O altă explorare este iliopertoseriografia, ce constă în cateterizarea intraoperatorie a unei vene ileale urmată de măsurarea presiunilor și opacifierea trunchiurilor venelor mezenterică superioară și portă.

Venografia, prin urmărirea timpului venos al arteriografiei splanhnice, în care substanța de contrast se injectează selectiv în artera mezenterică superioară sau trunchiul celiac și serigrafic se urmărește faza venoasă;

Ecografia pare metoda cea mai folosită și care dă relații despre splină, ficat, venele splenică, mezenterică, portă. Poate decela un cavernom portal;

Ecografia Doppler poate măsura cu acuratețe dimensiunile venelor, permeabilitatea șunturilor.

3. *presionale*: splenoportomanometria.

4. *explorarea altor organe* pentru depistarea malformațiilor asociate.

TRATAMENT

Hipertensiunea portală ridică probleme de terapeutică, mai ales în perioada complicațiilor. Chirurgia este chemată să trateze în special bolnavii hemoragici. În stadiul actual bolnavii cu HTP și hemoragie trebuie tratați în două etape: stoparea hemoragiei prin tratament medical și etapa chirurgicală de practicare a șunturilor⁽¹²⁾.

Tratamentul medical al hemoragiilor digestive

Există două elemente care susțin tratamentul medical în hemoragiile digestive superioare (HDS) la copiii cu HTP: primul constă în faptul că la copiii mici o metodă radicală, cum ar fi derivația spleno-renală sau mezenterico-cavă nu este aplicabilă cu deplină securitate datorită calibrului redus al venelor. Al doilea este situația foarte rară când, datorită circulației venoase colaterale, puseele de HDS ar putea înceta spontan, mai ales după vârsta de 16 ani⁽¹³⁾.

Tratamentul inițial este o urgență maximă. În principiu se aplică următoarea schemă de tratament:

1. Reechilibrarea, ce constă în:
 - administrarea de sânge preferabil proaspăt, pentru ca sângele congelat poate induce tulburări de coagulare;
 - corecția tulburărilor echilibrului acido-bazic;
 - aport hidroelectrolitic complementar;
 - evacuarea sângelui conținut în tubul digestiv prin aspirație gastrică

sau lavaj gastric.

2. oprirea hemoragiei impune măsuri care se iau concomitent cu cele de reechilibrare:

- tamponament cu sondă pentru hemostaza mecanică. Se folosesc două feluri de sonde, cu câte un balonaș pentru esofag și unul pentru stomac, denumite Sengstaken-Blackmore și Linton-Nachlas. Modelul cel mai des folosit în practică este cel al sondei Sengstaken-Blackmore. Eficacitatea acestor sonde, conform studiilor, este de 70-90%, dar recidivele ating adesea 50%;

- administrarea medicației vasopresoare. Acțiunea vasopresivă a extractelor de retrohipofiză este cunoscută de peste o sută de ani. În practică se folosesc următoarele substanțe: vasopresina (pitresina), fenilalanin-lizin vasopresina (PLV sau octapresina) și triglycil-lisin vasopresina (TGLV sau glypresin). Eficacitatea tratamentului nu a fost demonstrată;

- scleroza varicelor pe cale endoscopică. Metoda a fost propusă de Craford și Freckner în 1939 și viza obliterarea varicelor esofagiene dar și prevenirea recăderilor hemoragice cu ajutorul unei substanțe sclerozante. Se folosesc endoscoape flexibile (de exemplu firma Olympus a introdus un endoscop flexibil cu ac escamotabil, culisant într-un canal destinat sondelor de biopsie). Se utilizează ca substanțe sclerozante Aetoxysclerol 3%, Moruat de sodiu 5%. Injectarea se face fie perivariceal, sub mucoasa adiacentă varicelor, fie chiar intravariceal cu scopul de a favoriza producerea unui țesut de scleroză ce ar întări rezistența mucoasei la efracție. Metodei i se impută o serie de complicații cum ar fi: ruptura esofagului, deșirarea sau necroza mucoasei⁽¹⁴⁾.

Tratamentul ulterior vizează măsuri terapeutice la distanță de puseul hemoragic. Este vorba de scleroza endoscopică a varicelor esofagiene și cardiotuberozitate, a cărei aplicare practică a determinat scăderea numărului șunturilor ulterioare. Există statistici care raportează 84,5% rezultate satisfăcătoare la bolnavii supuși scleroterapiei terapeutice. Scleroperația combinată cu embolizarea splenică pentru controlul hipersplenismului poate elimina complet nevoia chirurgiei la unii copii⁽¹²⁾.

Tratamentul chirurgical

Locul chirurgiei în tratamentul HTP rămâne controversat. Trebuie avut în vedere tratamentul diferențiat, în funcție de prezența sau absența hemoragiei-

lor digestive superioare. La copiii mici există un acord unanim în a persevera în tratamentul medical ani de zile, până când copilul ajunge la vârsta de 10-12 ani, iar sistemul venos port este suficient dezvoltat pentru a permite o derivație porto-sistemică.

Indicațiile tratamentului chirurgical:

- în urgență, la bolnavii cu șoc hemoragic și la care a fost imposibilă oprirea hemoragiei prin alte mijloace. Rezultatele în această situație au fost decepționante.
- la rece, la bolnavii la care s-a pregătit în prealabil o metodă de derivație.

Metode de tratament chirurgical:

1. *Reducerea aportului arterial*

2. *Deconexiunea azygo-portală prin:*

- ligatura directă a varicelor;
- transecția esofagului;
- transecția stomacului (operația Tanner);
- rezecțiile gastro-esofagiene;
- tehnica Sugiura (ligatura a 30-50 de trunchiuri venoase ale micii și marii curburi gastrice, esofagului inferior și vagotomie supraselectivă);

3. *operații de derivare a sângelui venos portal* (anastomoze porto-sistemice)

- anastomoze pe rădăcini distale (omentopexia, splenopexia, transpoziția toracică a splinei);
- anastomoze radiculare pe vena splenică: splenorenală terminolaterală distală Linton, splenorenală terminolaterală centrală Clatworthy-Boles (cea mai utilizată), splenorenală terminoterminală cu ligatura capătului periferic al venei renale în regiunea paramediană și anastomoză splenorenală în plin canal Blackmore;
- anastomoze pe vena mezenterică;
- anastomoza cavomezenterică Valdoni, procedeu de asemenea frecvent folosit prin care vena cavă inferioară este suturată la confluentul venelor

iliace;

- anastomoze tronculare (fistula clasică Eck), ce nu au indicații la copil.

- alte variante: operația Warren, ce combină o anastomoză splenorenală centrală (fără splenectomie) cu o deconexiune portocavă limitată.

Derivațiile portosistemice, în special șunturile splenorenale și cavomezenterice, reprezintă modalități de elecție în tratamentul radical al HTP la copil. Un astfel de șunt nu poate fi efectuat cu rezultate favorabile decât atunci când patul vascular al pacientului are dimensiuni adecvate, astfel ca șuntul să funcționeze corect. Vârsta optimă este după 10 ani. O nouă tehnică chirurgicală a fost descrisă și constă într-un by-pass direct între vena mezenterică superioară și ramul stâng al venei porte în hilul hepatic (shunt Rex), adresată cazurilor cu cavernom portal⁽¹⁵⁾.

4. *Transplantul hepatic*, rezervat cazurilor în care parenchimul hepatic este afectat (ciroză de diferite etiologii, fibroză hepatică congenitală).

Elementul esențial în abordarea HTP îl reprezintă tratamentul, o adevărată “piatră de încercare” pentru pediatru. Următoarele reguli trebuie respectate:

- niciun copil cu HDS, bănuiețat a avea HTP nu va fi tratat într-un spital fără posibilități adecvate. Atitudinea corectă față de un astfel de pacient este de a-l transporta în maxima urgență spre un centru județean unde există cel puțin un chirurg pediatru și un medic ATI;

- niciunui copil cu HDS nu i se va practica în urgență o “chirurgie majoră” (șunt derivativ). Experiența a demonstrat că în astfel de situații mortalitatea este maximă;

- copiilor cu HDS care nu răspund favorabil la manevrele medicale și trebuie supuși unei intervenții chirurgicale li se vor practica operații cât mai puțin traumatizante, având strict ca scop hemostaza.

Bibliografie

1. Orloff JM. Portal hypertension. In Davies C. Textbook of Surgery, Sabiston ed, 1981;35:1152
2. Bolkenius M. Physiopathologie de l'hypertension portale. Chir Pediatr 1982;23:144-9
3. Donovan AJ. Surgical treatment of portal hypertension: a history call perspective. World J Surg 1984;8:626-41
4. Clatworthy HW, Wall T, Watman RN. A new type of portal systemic venous shunt for portal hypertension. Arch Surg 1955;71:588
5. Drapanas T, Locicero J 3rd, Dowling JB. Hemodynamics of the interposition mesocaval shunt. Ann Surg 1975;181:523
6. Domini R. Sviluppo embriologico dell'albero portale in l'ipertensione portale dell'infanzia. Piccini Editore, Padova, 1968:10-30
7. Sherlock Sheila. Classification and functional assets of portal hypertension. Am J Surg 1974;127:121-28
8. Rappaport AM. Anatomic considerations. In Shiff L. Diseases of the liver, 4th edition, Lippincott, Philadelphia, 1975:32
9. Witte CL, Tobin GR, Clark DS, et al. Relationship of splanchnic blood flow and portal venous resistance to elevated portal pressure in dog. Gut, 1976;17:122
10. Shaldon S, Sherlock Sheila. Obstruction to the extrahepatic portal system in children. Lancet 1962;1:63
11. Altman RP, Krug J. Portal hypertension. J Pediatr Surg 1982;17:567
12. Aprodu SG. Sindromul hipertensiunii portale la copil. Teza de doctorat, UMF Gr.T.Popa Iasi, 1994
13. Setlacec D, Popovici A, Serbanescu Maria. Hipertensiunea portala prin obstacol presinusoidal. Ed Medicala Bucuresti, 1987
14. Hopner F. Sclerose des varices esophagiennes dans l'hypertension portale chez l'enfant. Chir Pediatr 1982;23:184-189
15. De Goyet JV, Alberti D, Clapuyt P. Direct bypassing of extrahepatic venous obstruction in children: a new technique for combined hepatic portal revascularization and treatment of extrahepatic portal hypertension. J Pediatr Surg 1998;33:597-601

AFEȚIUNI CÂȘTIGATE

Invaginația intestinală

Este ocluzia intestinală specifică sugarului și reprezintă telescoparea unui segment de ansă, proximal, aflat în contracție, într-un segment de ansă, distal, relaxat. Procesul de telescopare începe de obicei în zona ileonului terminal care pătrunde în cec. De aici, mișcarea peristaltică împinge ansa telescopată de-a lungul colonului. Uneori poate ajunge în zona rectului și chiar să prolabeze prin orificiul anal.

INCIDENȚA invaginației este de 1-2/1000 de nașteri. Pacienții cu invaginație intestinală trebuie tratați în servicii de chirurgie pediatrică. Invaginația poate apare la orice vârstă dar frecvența maximă este între 3 luni și 2 ani. Se observă o ușoară preponderență a cazurilor în perioada primăverii și verii⁽¹⁾.

FIZIOPATOLOGIE

În unele cazuri, invaginația apare după viroze, respiratorii sau digestive, sau urmând o perioadă de stimulare a activității sistemului limfatic (ex. vaccinaări). Se consideră că virozele sau vaccinările determină o hiperplazie a plăcilor Payer din zona intestinului terminal și această creștere de volum devine suficientă pentru declanșarea unui peristaltism exagerat și inițierea unei invaginații⁽²⁾.

În alte cazuri, în particular la copiii peste 2 ani sau la cei cu invaginație recurentă, punctul de plecare al invaginației îl poate constitui un diverticul Meckel, un polip sau un hemangiom. De asemenea, invaginația poate apare după hematoame intramurale, în cadrul purperei Henoch-Schonlein, în obstrucțiile intestinale postoperatorii (mai ales după laparotomii sau rezecția tumorilor renale)⁽³⁾.

Gravitatea și prognosticul bolii sunt variabile. Boala determină o ocluzie intestinală prin strangulare și netratată va genera ischemie, necroză, perforație și peritonită. În puține cazuri, invaginația se reduce spontan și copilul se vindecă.

Dar niciodată tratamentul nu va fi temporizat în speranța vindecării spontane!

ANATOMIE PATOLOGICĂ

Penetrarea unui segment de ansă proximal într-unul distal va forma *tumora de invaginație*. Partea sa anterioară care penetrează în lumen se numește *cap de invaginație* iar locul unde penetrează mezoul intestinului telescopat în tumora de invaginație se numește *inel de invaginație*.

SIMPTOMATOLOGIE

Clasic, se consideră că boala debutează brusc, în plină sănătate aparentă, noaptea, în timpul somnului prin triada:

1. **durere violentă** însoțită de agitație. Copilul își freacă picioarele și are un țipăt specific ce alertează mama. Criza durează câteva minute (3-5) după care copilul se liniștește, adoarme până o nouă criză dureroasă reapare, cu intensitate mai mică.

2. **varsături**; inițial sunt reflexe, exprimă debutul invaginației și nu ocluzia propriu-zisă. Urmează un interval liber de varsături de câteva ore, după care apar varsături de ocluzie.

3. **emisie de sânge prin anus**; poate fi precoce, la 2-3 ore de la debutul invaginației, sau tardivă, la 8-10 ore. Poate exista o sângerare abundentă, cu sânge proaspăt, sau numai niște glere sanguinolente care se găsesc la tușeul rectal (gest ce trebuie făcut sistematic la toate cazurile suspicionate de invaginație intestinală)⁽⁴⁾.

Examenul fizic poate să releve prezența tumorii de invaginație. Aceasta poate fi palpată în perioadele dintre crizele dureroase, ca o formațiune oblongă, situată inițial în fosa iliacă dreaptă, apoi subhepatic și apoi devine profundă, greu palpabilă supraombilical. Uneori, capul tumorii de invaginație, dacă a progresat mult, poate fi perceput la tușeul rectal. În formele de invaginație ileo-ileale tumora de invaginație nu se palpează.

În realitate, numai un număr restrâns de cazuri se prezintă cu această simptomatologie caracteristică, astfel că 40% din copii nu au crize dureroase manifestate cu țipăt și agitație, 40% nu prezintă varsături, 40% nu elimină sânge

prin anus și 40% nu au masă abdominală palpabilă⁽⁵⁾.

Alți copii nu au niciun astfel de semn și prezintă doar un grad de meteorism abdominal. Se spune “în unele situații diagnosticul de invaginație intestinală se pune prin telefon iar în altele poate fi chiar omis”.

DIAGNOSTICUL invaginației intestinale se pune pe semnele clinice și pe datele furnizate de ecografia abdominală și explorările radiologice. Important: sub control ecografic sau în timpul explorărilor radiologice (cu sau fără substanță de contrast) se poate practica dezinvinaginarea.

-radiografia abdominală simplă poate evidenția imagini de ocluzie, cu niveluri hidro-aerice și anse dilatate, opacitate în cadranul inferior drept al abdomenului.

-ecografia abdominală descrie aspecte de *țintă* sau semnul *pseudo-rinichiului*, determinate de pereții edemațiați ai ansei invaginate.

-clisma baritată și insuflația aerică sunt explorările cel mai des folosite în diagnosticul invaginației intestinale. Clisma baritată, în zona capului de invaginație, generează aspecte considerate clasice ca **trident**, **bident**, **cocardă**.

TRATAMENT

Odată diagnosticată ocluzia și suspicionată invaginația intestinală, copilul va primi tratament de reechilibrare hidro-electrolitică, susținere volemică. I se va institui sondă de drenaj naso-gastric pentru decompresie și va primi tratament antibiotic.

Dezinvinaginarea se poate executa introducând prin rect o coloană de apă și sub control ecografic se urmărește progresia lichidului până în ansele subțiri proximal de punctul de plecare al invaginației sau sub control radiologic, introducând aer (sub control al presiunii) sau bariu prin rect. Reducerea pneumatică sau clisma baritată își dovedesc eficiența când ansele subțiri sunt invadate de aer sau bariu⁽⁶⁾.

Contraindicațiile dezinvinaginării sub control ecografic sau radiologic sunt: vârsta peste 2 ani a pacientului (cauza invaginației este cu mare probabilitate organică) și o perioadă de peste 24 ore scurse de la debut.

Eșecul dezinvinaginării impune intervenția chirurgicală. După laparotomie

se poate tenta simpla dezinvaginare manuală, iar dacă aceasta nu reușește (se produc lezări ale anșelor, obstacol organic) se practică ablația leziunilor (diverticul Meckel, hemangiom) cu rezecție de ansă și anastomoza capetelor intestinelui⁽⁷⁾.

În aproximativ 5% din cazuri se constată recurența invaginației după dezinvaginare radiologică sau manuală.

Bibliografie:

1. Sherman JO, Cosentino CM. Intussusception. In Ashcraft-Holder, *Pediatric Surgery*, 2nd edition, Philadelphia, WB Saunders 1993;34:416
2. Ross JG, Petter CW, Zachary RB. Adenovirus infection in association with intussusception in infancy. *Lancet* 1962;2:221-3
3. Wayne ER, Campbell JB, Kosloske AM et al. Intussusception in older child: suspect lymphosarcoma. *J Pediatr Surg* 1976;11:789-94
4. Fevre M. *Chirurgie infantile et orthopédie*, Flammarion-Paris, 1967;1:518-34
5. Burge D. Acute abdominal emergencies in early childhood. *Surg Int* 2001;55:241
6. Wang G, Liu S. Enema reduction of intussusception in children by hydrostatic pressure under ultrasound guidance: a report of 377 cases. *J Pediatr Surg* 1998;23:814-8
7. West KW, Stephens BS, Xane DW, et al. Intussusception: current management in infants and children. *Surgey* 1987;102:704-10

Stenoza hipertrofică de pilor

INTRODUCERE

Stenoza hipertrofică de pilor (SHP) este cea mai frecventă cauză chirurgicală de vărsătură la copil în primele luni de viață. Afecțiunea a fost pentru prima dată descrisă de către Harald Hirschsprung⁽¹⁾ în 1888, iar în 1907 Pierre Frèdet propune piloromiotomia extramucoasă, îmbunătățită tehnic în 1912 de către Borgwardt și Ramstedt⁽²⁾.

Incidența afecțiunii este în creștere și variază cu zona geografică și originea etnică, între 1 și 3/1000 nou-născuți, fiind de 4 ori mai frecventă la băieți. Există și o predispoziție genetică, rudele unui pacient cu SHP având risc de 15 ori mai mare de a dezvolta boala decât cei fără afecțiune în familie⁽³⁾.

FIZIOPATOLOGIE

SHP este caracterizată prin hipertrofia, dar fără hiperplazie a musculaturii pilorice, care duce la alungirea și îngustarea canalului piloric, acționând ca un obstacol mecanic. Deși diagnosticul precoce, evoluția pe plan științific a terapiei cu fluide și electroliți, a anesteziei și chirurgiei pediatrice au redus mortalitatea aproape de zero, etiologia afecțiunii rămâne necunoscută. Se pare că redundanța congenitală a mucoasei pilorice ar fi implicată, aceasta fiind iritată de pasajul laptelui coagulat, ceea ce duce la edem, spasm reflex al musculaturii pilorice, obstrucție și hipertrofie musculară⁽⁴⁾. Alte teorii implică un nivel crescut al gastrinei serice, expunerea la eritromicină prenatal sau în primele săptămâni de viață⁽⁵⁾, anomalii ale plexurilor mienterice, niveluri scăzute ale neuropeptidelor inhibitorii, precum VIP și neuropeptidul Y, sau ale enzimei nitric oxid sintetaza⁽⁶⁾, anomalii ale matricei proteice extracelulare sau ale sistemului de pacemaker intestinal (celulele interstițiale ale lui Cajal).

Din punct de vedere anatomopatologic, oliva pilorică este de dimensiuni variabile, netedă, dură, albicioasă, cu o zonă longitudinală avasculară, iar pe secțiune musculatura are grosime mai mare de 1-2 mm (normal). Canalul pilo-

ric este filiform și alungit, cu terminare treptată spre stomac și abruptă spre duoden (fund de sac mucos), ceea ce predispune la incidente intraoperatorii, precum perforarea mucoasei.

PREZENTARE CLINICĂ

Există mai multe forme clinice de prezentare, precum forma precoce, cu vărsături de la naștere, în 10% din cazuri, forma prematurului, în alte 10%, care poate fi hemoragica, datorită hipovitaminozei K, sindromul freno-piloric Rovinalta; doar 4% din cazuri se manifestă după vârsta de 3 luni ⁽⁷⁾. Cea mai frecventă formă de prezentare este la vârsta de 2-6 săptămâni, și se manifestă cu vărsături postprandiale tardive (20-30 minute), cu lapte coagulat, uneori (17-18%) cu striuri sanguinolente datorită gastritei sau esofagitei de însoțire, dar întotdeauna nonbilioase. Vărsăturile au caracter exploziv, fiind emise în jet după fiecare supt, și de obicei liniștesc sugarul, care este imediat înfometat. Datorită aportului hidric și caloric inadecvat, sugarul devine rapid deshidratat, distrofic, oliguric, constipat, uneori icteric (2%), cu dezechilibre hidroelectrolitice (alcaloză metabolică, hipocloremie, hipopotasemie, hemoconcentrație, acidurie paradoxală). La examenul clinic⁽⁸⁾ se pot observa undele peristaltice gastrice (spontane sau provocate prin percuție), se poate percepe clapotajul gastric (semnul Küssmaul), iar oliva pilorică se poate palpa în 80% din cazuri prin manevra Benson.

În 6-20% din cazuri afecțiunea se poate asocia cu alte anomalii precum atrezie esofagiană, hernie hiatală, malrotații, boala Hirschsprung, malformații anorectale, despicături labiale sau palatine, anomalii urologice⁽⁹⁾.

Diagnosticul diferențial trebuie făcut în primul rând cu spasmul piloric, în care vărsăturile sunt neregulate de la naștere, în cantitate mică, iar radiologic trecerea bariului este total oprită la nivel piloric, pentru ca apoi să apăra brusc evacuarea completă. Vărsăturile din SHP trebuiesc diferențiate de cele prin supraalimentație, din hernia hiatală, refluxul gastroesofagian, stenoza duodenală, traumatisme craniene obstetricale, enterite virale, sindromul adrenogenital Debrè-Fibiger.

DIAGNOSTIC

Diagnosticul în SHP poate fi pus, în până la 90% din cazuri, doar pe baza istoricului și a examenului clinic, dar pentru că ne aflăm în era diagnosticului imagistic, aproape 100% din copii au și confirmarea ecografică sau radiologică înainte de intervenția chirurgicală. Ultrasonografic se observă îngroșarea musculaturii pilorice peste 3 mm, cu o lungime de peste 15 mm, canalul piloric apărând îngustat iar mucoasa îngroșată și în exces. Ecografia are o sensibilitate de 97% și o specificitate de 100%⁽¹⁰⁾, de aceea rezultatele fals pozitive sunt rare, pe când rezultatele fals negative pot ajunge la 19%⁽¹¹⁾, în funcție de experiența ecografistului. Dacă ecografia este incertă sau nu se poate efectua, tranzitul baritat esogastric poate pune diagnosticul de SHP prin vizualizarea canalului piloric îngustat („string sign”), cu opacifiere tardivă, proeminarea pilorului în antru („shoulder sign”), evacuare întârziată a stomacului (normal 3 ore). Examenul radiologic poate detecta concomitent și un reflux gastroesofagian sau mal rotații intestinale.

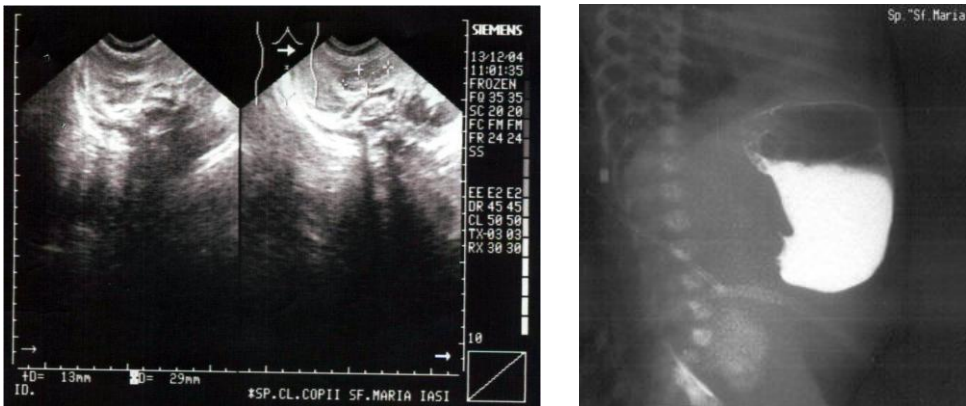


Figura VI.10. Stenoză hipertrofică de pilor – aspect ecografic și diagnostic cu substanță de contrast

TRATAMENT

Tratamentul nonoperator, constând în administrare de spasmolitice (atropină sau scopolamină) și nutriție parenterală, urmată de reluarea treptată și în cantități reduse a alimentației enterale, rareori dă rezultate satisfăcătoare și de

aceea a căzut în dizgrație.

În prezent tratamentul chirurgical este universal acceptat și constă în piloromiotomie extramucoasă Frédet- Ramstedt-Weber.

În funcție de momentul prezentării la medic pacientul poate fi mai mult sau mai puțin deshidratat și cu dezechilibre hidroelectrolitice, și va necesita corecția acestora prin administrare de soluții saline 0.45% și dextroză 5%, cu o rată de 150-175 mL/kg/24 ore. După reluarea diurezei, dacă este necesar se vor adăuga 10-15 mEq KCl la fiecare 500 mL soluție intravenoasă pentru corecția hipopotasemiei. În caz de deshidratări mai severe (>5%) se vor administra soluții saline izotone pentru a permite rinichiului să excrete bicarbonat și astfel să restabilească homeostazia acido-bazică⁽¹²⁾. Intervenția chirurgicală pentru SHP nu este o urgență și nu trebuie efectuată niciodată înainte de revenirea la normal a nivelurilor electroliților serici.

Preoperator se poate trece o sondă naso-gastrică pentru decompresia și golirea stomacului, eventual pentru spălături saline ce vor îndepărta resturile de lapte sau bariu. Unii chirurghi pediatri contraindică aspirarea naso-gastrică pentru a nu accentua pierderile electrolitice, preferând golirea stomacului pe cale fiziologică, prin întreruperea alimentației enterale 8-12 ore preoperator. Administrarea preoperatorie de antibiotice este controversată, părând a nu fi de folos decât în cazul alegerii abordului ombilical⁽¹³⁾.

Intervenția chirurgicală unanim acceptată, piloromiotomia extramucoasă, se va efectua sub anestezie generală, de obicei prin abord clasic, cu incizie transversală de 3-4 cm în cadranul abdominal drept superior, la jumătatea distanței dintre ombilic și rebordul costal. Oliva pilorică este reperată și adusă la nivelul plăgii operatorii prin tracțiune blândă pe epiploon și stomac, și apoi este fixată cu ajutorul unei comprese de către indexul și policele stângi ale operatorului. Incizia se va efectua pe marginea anterosuperioară a pilorului, în zona avasculară, începând de la 2 mm proximal de vena pilorică și prelungind 5-10 mm spre antru. La capătul duodenal incizia se poate bifurca în „Y” pentru a reduce riscul injuriei mucoasei. Cu ajutorul unei pense hemostatice introduse longitudinal pe incizie se vor desface cu grijă straturile musculare longitudinale și circulare, până când se observă protruzia mucoasei pilorice în plagă. Atenție deosebită trebuie acordată capătului distal al inciziei unde mucoasa duodenală se repliază și poate fi ușor perforată. În caz de perforare a mucoasei, aceasta se

observă prin exteriorizarea de bule gazoase sau conținut enteric, și va necesita sutură, eventual plombaj cu epiploon, antibioterapie postoperatorie și drenaj naso-gastric. Rareori este necesară închiderea piloromiotomiei și efectuarea alteia, rotând pilorul la 45-90 grade⁽¹⁴⁾. Se verifică hemostaza și se închid planurile în mod anatomic.

Incizia supraombilicală (Tan-Bianchi) a devenit în ultimul timp populară datorită rezultatelor cosmetice superioare, dar nu oferă și alte avantaje deoarece abordul este dificil, predispune la depolisări ale mucoasei gastrice sau duodenale prin tracțiune și este consumatoare de timp. Problemele se pot rezolva, spun unii autori, prin prelungirea în sus a inciziei la nivelul tecii musculare⁽¹⁵⁾.

Abordul laparoscopic are rezultate cosmetice bune, dar nu oferă avantaje semnificative în ceea ce privește durata intervenției, toleranța alimentară postoperatorie, durata spitalizării sau complicațiile postoperatorii⁽¹⁶⁾.

Postoperator decompresia gastrică nu mai e necesară dacă intervenția chirurgicală s-a desfășurat fără incidente; se continuă administrarea de fluide parenteral și antialgice, iar alimentația enterală se poate începe treptat după 4-6 ore, în diverse scheme, reluându-se complet în 2-3 zile. Vărsăturile ce pot apare postoperator sunt de obicei datorate distensiei și atoniei gastrice, dar dacă persistă mai mult de 48 de ore poate ridica suspiciunea unei afecțiuni asociate, a unei piloromiotomii incomplete sau a perforării mucoasei duodenale, eventualitate în care trebuie reintervenit de urgență. Alte complicații postoperatorii includ hemoragia, infecția sau dehiscenta plăgii operatorii, cu o incidență de 1%⁽¹⁷⁾. Mortalitatea asociată intervenției chirurgicale este în jur de 0,4% și este de cele mai multe ori în legătură și cu alte anomalii congenitale concomitente, iar morbiditatea este sub 10%.

Bibliografie

1. Hirschsprung H: Falle von angeborener pylorus stenose. Jb Kinderheilk 27:61, 1888.
2. Borgwardt G, Ramstedt C : An appreciation. Z Kinderchir 41: 195 – 200, 1986.
3. Finsen VR. Infantile pyloric stenosis – unusual familial incidence. Arch Dis Childh; 54:720-1, 1979.
4. Rowe et al. Essentials of Pediatric Surgery. Mosby, pp 481-485, 1995.
5. Cooper WO, Griffin MR, Arbogast P, et al: Very early exposure to erythromycin and infantile hipertrophic pyloric stenosis. Arch Pediatr Adolesc Med 156:647-650, 2002.
6. Kobayashi H, O'Brian DS, Puri P. Immunohistochemical characterization of neural cell adhesion molecule (NCAM), nitric oxide synthase, and neurofilament protein expression in pyloric stenosis. J Pediatr Gastroenterol Nutr, 20:319-25, 1995.
7. Zhang AL, Cass DT, Dubois RS, et al: Infantile hypertrophic pyloric stenosis: A clinical review from a general hospital. J Pediatr Child Health, 29:372-378, 1993.
8. Aprodu G, Goția DG, Savu B, Chirurgie Pediatrică. Ed „Gr. T. Popa”, Iași, pp 96-97, 2001.
9. Puri P. Newborn Surgery, Second Edition. Arnold, 40:389-398, 2003.
10. Godbole P, Sprigg A, Dickson JA, et al: Ultrasound compared with clinical examination in infantile hypertrophic pyloric stenosis. Arch Dis Child 75:335-337, 1996.
11. Gribner R, Pistor G, Abou-Touk B, et al. Significance of ultrasound for the diagnosis of hypertrophic pyloric stenosis. Pediatr Surg Int , 1:130-4, 1986.
12. Spicer RD. Infantile hypertrophic pyloric stenosis: a review. Br J Surg; 69:128-35, 1982.
13. Leinwand MJ, Shaul DB, Anderson CD: The umbilical fold approach to pyloromyotomy: Is it a safe alternative to the right upper-quadrant approach? J Am Coll Surg 189:362-367, 1999.
14. James A. O'Neill, Jr., Jay L. Grosfeld, Eric W. Fonkalsrud, Arnold G. Coran, Anthony A. Caldamone: Principles of Pediatric Surgery, Second Edition. Mosby, 45:467-470, 2003.
15. De Caluwe D, Reding R, de Ville de Goyet J, Otte JB. Intraabdominal pyloromyotomy through the umbilical route: a technical improvement. J

- Pediatr Surg; 33:1806-7, 1998.
16. Harmon CM, Barnhart DC, Georgeson KE, et al: Comparison of the incidence of complications in open and laparoscopic pyloromyotomy: A concurrent single institution series, presentation (abstract) at 34th Annual meeting American Pediatric Surgical Assn, Ft. Lauderdale, Fl, 2003.
 17. Gibbs MK, vanHeerden JA, Lynn HB; Congenital hypertrophic pyloric stenosis: Surgical experience. Mayo Clin Proc 50:312-316, 1975.

Enterocolita ulcero-necrotică

Enterocolita ulceronecrotică (EUN) constituie cauza majoră de morbiditate și mortalitate la nou-născut⁽¹⁾.

Boala se caracterizează prin grade variabile de necroză a mucoasei sau a întregului perete al intestinului⁽²⁾.

Spectrul bolii variază de la forme cu distensie abdominală moderată, ileus, hemoragii oculte în scaun și pneumatoză intestinală, până la forme cu septicemie și soc septic, apărute ca urmare a necrozei intestinale întinse.

Incidența bolii este de 3/1000 nou-născuți și de 30/1000 de noi născuți cu greutate mică la naștere. EUN apare cu o frecvență de 5% la copiii internați în serviciile de terapie intensivă neonatală⁽³⁾.

Majoritatea copiilor cu greutate foarte mică la naștere (500-1500g) sunt internați în serviciile de terapie intensivă neonatală cu diagnosticul de EUN⁽⁴⁾.

Incidența estimată a EUN la copiii născuți la termen cu greutate normală la naștere este de 0,05/1000 de nou născuți⁽⁵⁾.

ETIOLOGIA EUN

Terenul favorabil oferit de prematuritate pentru apariția EUN a făcut ca această maladie să fie apanajul acestei vârste, datorită imaturității mecanismelor imunologice ale intestinului⁽⁶⁾.

În realitate, anumite condiții, acționând conjugat, pot determina apariția bolii. Factorii favorizanți sunt:

- prenatali (ruperea prematură a membranelor, placenta praevia, sepsis puerperal, toxemia gravidică)
- postnatali (scor Apgar sub 5, eritroblastoză fetală, malformații congenitale de cord cianogene)

Factorii determinanți sunt:

- ischemia intestinală;
- colonizarea bacteriană;

- prezența unui substrat alimentar pentru proliferarea bacteriană⁽⁷⁾.

Este unanim acceptat că ischemia este cea ce generează EUN și acest fapt este explicat prin dispoziția microarterială în submucoasa intestinului⁽⁸⁾. Există un dezechilibru între activitatea răspunsului proinflamator și protecția antiinflamatorie inadecvată a intestinului imatur dezvoltat⁽⁹⁾. Peretele intestinal imatur este afectat și răspunde cu o reacție inflamatorie la contactul cu colonizarea bacteriană și factorii nutriționali. Ischemia s-ar datora și unui mecanism vasoconstrictor mediat de angiotensină, pentru că există în vascularizația intestinală mulți receptori de angiotensină.

COLONIZAREA BACTERIANĂ

Deși nici un microorganism nu a fost identificat ca fiind agent etiologic specific EUN, există dovezi concludente care să susțină rolul bacteriilor în patogeneză bolii:

- Microorganisme identice sunt izolate din sânge, peritoneu și intestinul rezecat al pacienților cu EUN⁽¹⁰⁾;
- Izbucnirile epidemice de EUN sunt uneori asociate cu agenți patogeni bacterieni specifici⁽¹¹⁾.
- Prezența hidrogenului în lumenul intestinal și în bulele de pneumatoză intestinală susține rolul bacteriilor, deoarece singura sursă de hidrogen gazos în interiorul organismului uman este fermentația bacteriană⁽¹²⁾.

SUBSTRATUL ALIMENTAR

Rolul major al alimentației artificiale în declanșarea EUN a fost recunoscut de la început⁽¹³⁾.

Preparatul de lapte artificial reprezintă substratul pentru proliferarea bacteriană. În plus, se poate produce și lezarea directă a mucoasei prin preparate hiperosmolare sau printr-un program de alimentație prea rapid⁽¹⁴⁾.

Interrelația dintre diversii stimuli ce acționează la nivelul mucoasei intestinale și răspunsul acesteia este însă foarte complexă⁽¹⁵⁾.

S-a încercat formularea unor teorii unificatoare pentru patogeneză EUN,

în măsură să explice dezvoltarea bolii la nou născutul cu risc, hrănit enteral, precum și la copilul prematur, născut la termen sau la copilul care nu a fost hrănit niciodată^(16,17).

Se consideră că în cele mai multe cazuri, boala survine pe un intestin imatur, înaintea unei vârste echivalente a 35-36 săptămâni de gestație⁽¹⁸⁾. La această vârstă ar surveni o maturare rapidă a tractului gastrointestinal, asociată unui declin marcat al incidenței EUN. Astfel, intestinul imatur poate prezenta o capacitate de răspuns limitată la agresiuni de diverse cauze, ducând uneori la apariția EUN.

Pe de altă parte, intestinul imatur sau intestinul care nu a fost expus nutriției enterale poate dezvolta și el EUN în cazul în care este supus la acțiunea extremelor cantitative ale celor trei factori etiologici principali: ischemie severă, flora înalt patogenă și exces marcat de substrat alimentar.

ANATOMIE PATOLOGICĂ

Examenul macroscopic arată în stadiul inițial anse intestinale destinse, cu edem al seroasei, hemoragii și fluid peritoneal. Seroasa este acoperită cu un exsudat fibrinos. Pe măsură ce boala progresează survin ulcerații ale mucoasei și necroză transmurală^(3,19). Unele zone ale intestinului apar extrem de destinse, semn al unei perforații inerente. Procesul de necroză, de obicei segmentar și circumferențial, poate fi localizat uneori doar la marginea antimezostenică a intestinului⁽²⁰⁾.

Ulcerațiile prezintă grade variate de profunzime și întindere, apărând pe un fond de necroză sau pe intestin aparent normal. Perforațiile pot fi unice sau multiple.

Examenul microscopic poate releva leziuni de hemoragie, edem, ulcerații sau necroză francă a peretelui intestinal.

MANIFESTĂRI CLINICE

Triada simptomatică clasică este reprezentată de distensia abdominală, sânge în scaun și pneumatoză intestinală⁽¹⁾.

Există deosebiri de manifestare clinică în funcție de vârsta gestațională

și greutatea la naștere (prematur, nou născut la termen, nou născut cu greutate foarte mică la naștere). Astfel, debutul survine în mod obișnuit în primele două săptămâni de viață, dar poate întârzia și până la 3 luni la copiii cu greutate foarte mică la naștere⁽⁴⁾.

Principalele manifestări clinice sunt:

Distensia abdominală, asociată cu o cantitate crescută de aspirat gastric (clar, sanghinolent sau bilios);

Diareea cu scaune sanghinolente sau mucoide, întâlnită în 80% din cazuri⁽²¹⁾;

Eritemul și edemul peretelui abdominal, asociate cu semne de iritație peritoneală, dacă s-a produs necroza ansei cu perforație.

Evoluția subsecventă a bolii poate varia, dar la copilul netratat distensia abdominală se accentuează, apar vărsăturile biliase și deteriorarea rapidă a stării generale, cu semne de șoc, letargie, icter.

DIAGNOSTICUL EUN

Face apel la explorări imagistice (radiografie, ecografie).

Radiografiile abdominale se repetă la 6 ore interval pentru evaluarea în dinamică a eventualelor semne radiologice.

Radiografiile abdominale simple “pe gol” se vor efectua în 3-5 poziții: față și profil în ortostatism, față în decubit dorsal, profil în decubit dorsal cu raza orizontală.

În primele faze ale bolii, imaginile pot releva anse cu contur îngroșat, destinse, cu niveluri hidroaerice (pe radiografia de față/profil în ortostatism).

Pe măsură ce afecțiunea evoluează, examenul radiografic evidențiază semne specifice EUN:

Pneumatoza intestinală. Este caracteristică EUN. Prezența ei sugerează existența ulcerățiilor pe mucoasa intestinală și iminența perforației. Apare ca o linie transparentă în peretele ansei intestinale destinse. Sunt mici colecții gazoase localizate de la stomac la rect, dar mai frecvent sunt vizibile în partea dreaptă a abdomenului.

Gazul portal liber este alt semn caracteristic al EUN. Poate fi detectat în incidența laterală, când se proiectează peste opacitatea hepatică. Se consideră că

prezența gazului portal liber întunecă prognosticul bolii⁽²²⁾.

Pneumoperitoneul indică prezența unei perforații intestinale. Deși nu este caracteristic EUN (poate fi decelat în orice perforație a unui organ cavităar abdominal), acest semn este extrem de important pentru diagnosticul și strategia de tratament a bolii.

Pneumoperitoneul se traduce prin benzi de aer liber sub cupola diafragmatică.



Figura VI.11. Enterocolită ulcero-ecrotică
aspect radiologic de pneumoperitoneu

Utilizarea tehnicilor de ventilație cu presiune pozitivă continuu la copiii cu detresă respiratorie poate determina apariția pneumatozei intestinale și a pneumoperitoneului, ca urmare a difuzării aerului sub presiune, mai întâi la nivelul mediastinului, apoi la nivelul cavității peritoneale. Asocierea pneumatoză intestinală / gaz portal liber are o specificitate de 100% pentru enterocolita ulceronecrotică⁽²³⁾.

Examenul ecografic completează pe cel radiografic. Se poate decela astfel lichid liber în cavitatea abdominală, stabilindu-se astfel locul paracentezei. De asemenea, poate evidenția clar gazul portal liber⁽⁴⁾.

Practicarea explorărilor radiologice cu substanță de contrast este periculoasă⁽²⁴⁾.

În 1978, Bell a formulat criteriile standard de diagnostic și stadializare a

EUN⁽²⁵⁾, apelând la date anamnestice, clinice și radiologice:

- Stadiul I al EUN este caracterizat prin distensie abdominală, vărsături, intoleranță alimentară. Imaginile radiografice evidențiază ocluzie funcțională (așa-numitul ileus).

- Stadiul II include semnele stadiului I la care se adaugă sângerările gastrointestinale și prezența pneumatozei intestinale și/sau a gazului portal liber.

- Stadiul III este caracterizat prin stare clinică profund alterată, chiar șoc septic și prin prezența pneumoperitoneului.

De remarcat că alte explorări imagistice precum CT sau RMN nu și-au dovedit utilitatea în raport cu cele clasice (radiografia abdominală “pe gol”)⁽²⁶⁾.

DIAGNOSTICUL DIFERENȚIAL AL EUN

Se impune a fi făcut cu:

- Ocluziile congenitale neonatale, date de atrezii intestinale, volvulus total de intestin subțire;
- Peritonitele neonatale (meconială, biliară, după perforații intestinale de altă cauză);
- Hemoperitoneul nou născutului.



Figura VI.11. Enterocolită ulcero-necrotică – aspect intraoperator

TRATAMENTUL EUN

În cele mai multe cazuri, EUN beneficiază de tratament medical⁽¹⁹⁾. Tratamentul chirurgical se impune în cazul complicațiilor cauzate de necroza peretelui intestinal.

Principii de tratament medical⁽¹⁾:

- Întreruperea alimentației orale;
- Drenaj nazogastric, pentru decompresia tractului gastrointestinal;
- Administrarea intravenoasă de fluide, coloizi și sânge pentru a menține un debit urinar de 1,5-2 ml/kg/oră;
- Îndepărtarea cateterelor din vena sau artera ombilicală, atunci când există;
- Intubație orotraheală și ventilație asistată în cazul sepsisului;
- Administrarea sistematică de antibiotice cu acțiune pe germeni aerobi și anaerobi, după ce s-au recoltat probe pentru cultură (sânge, scaun, LCR);
- Nutriție parenterală care să asigure copilului un aport de 110-150 kcal/kg/zi.

Principii de tratament chirurgical

Stabilirea indicației chirurgicale este esențială în reușita tratamentului EUN. Criteriile clinice și paraclinice pe baza cărora se decide intervenția chirurgicală diferă.

Kosloske⁽²⁷⁾ a evaluat zece criterii clinice, radiologice și de laborator, concluzionând că cele mai importante pentru indicația de tratament chirurgical sunt:

- pneumoperitoneul;
- paracenteza cu extragere de lichid și examen direct pozitiv pentru germeni;
- eritemul peretelui abdominal;
- ansă abdominală fixă, la examenul clinic;
- ansă sau mai multe anse dilatate fixe, pe radiografii seriate.

În aceeași măsură, alți factori precum deteriorarea clinică, sensibilitatea abdominală, sângerarea intestinală joasă, ascita și trombocitopenia severă nu

constituie indicatori siguri pentru intervenția chirurgicală.

Ricketts⁽²⁸⁾ consideră pneumoperitoneul ca fiind unica indicație absolută pentru chirurgie.

Procedee chirurgicale

Tratamentul chirurgical standard al EUN cuprinde:

- rezecția segmentelor necrozate sau cu perforații multiple;
- prezervarea zonelor de intestin restant și preferabil a valvei ileocecale.

Strategiile de tratament au avut în vedere morbiditatea și mortalitatea imediată și nu au fost îndreptate spre rezultatele (și evoluția) pe termen lung.

EUN poate produce sindromul de intestin scurt, care alterează grav tranzitul intestinal.

Intervențiile chirurgicale practicate la copii cu EUN, de obicei prematuri, au în vedere controlul sepsisului abdominal, combaterea șocului și a inflamației sistemice⁽²⁹⁾.

Se descriu mai multe intervenții practicate pentru prevenirea sindromului de intestin scurt:

- Procedee de drenaj; acestea pot fi:
 1. A minima, când cu anestezie locală se introduce un simplu dren abdominal, de obicei în fosa iliacă dreaptă⁽³⁰⁾;
 2. Prin laparotomie, când se detectează perforația și se drenează abdomenul (patch, drain and wait), dar nu se fac rezecții largi sau enterostomii⁽³¹⁾;
- Procedee de derivație (diverse tipuri de enterostomii – proximală, Santulli, Bishop-Koop);
- Procedee de rezecție intestinală;
- Combinații ale acestor procedee.⁽³²⁾

Rezultatele tratamentului chirurgical al EUN nu sunt încurajatoare; 47% din copiii operați au complicații postoperatorii și 9% dintre ei dezvoltă sindrom de intestin scurt⁽²⁹⁾.

Mortalitatea în EUN variază între 26% și 63%⁽³³⁾.

Bibliografie

1. Foglia RP. Necrotizing enterocolitis. *Curr Probl Surg* 1995;32:757-832
2. Kosloske AM. Necrotizing enterocolitis. In Puri P, *Newborn Surgery*, 2nd edition, Arnold, 2003;2003;54:501-508
3. Peter SD, Ostlie D. Necrotizing enterocolitis. In Ashcraft KW, Holcomb GW, Murphy P. *Pediatric Surgery*, 4th edition, Elsevier-Saunders, 2005;33:461-476
4. Chandler JC, Hebro A. Necrotizing enterocolitis in infant with very low birth weight. *Sem Pediatr Surg* 2000;9:63-72
5. Balisetty S, Lui K, Oei J, Woitulewicz A. A regional study of underlying congenital diseases in term neonates with necrotizing enterocolitis. *Acta Pediatr* 2000;89:1226-1230
6. Kliegman RM, Fanaroff AA. Necrotizing enterocolitis. *N Engl J Med* 1984;310:1093-1103
7. Udall JN. Gastrointestinal host defense and necrotizing enterocolitis. *J Pediatr* 1990;117:S33-S43
8. Nowicki PT. Ischemia and necrotizing enterocolitis: where, when and how. *Sem Pediatr Surg* 2005;14:152-158
9. Neu J, Chem M, Beierle E. Intestinal innate immunity: how does it relate to the pathogenesis of necrotizing enterocolitis. *Sem Pediatr Surg* 2005;14:137-144
10. Mollitt DL, Tepas JJ III, Talbert JL. The microbiology of neonatal peritonitis. *Arch Surg* 1988;123:176-179
11. Peter CS, Feuerhann M, Bohnhorst B. Necrotizing enterocolitis: is there a relationship to specific pathogenesis? *Eur J Pediatr* 1999;158:67-70
12. Engel RR, Virnig NL, Hunt CE, Lewit MD. Origin of mural gas in necrotizing enterocolitis. *Pediatr Research* 1973;7:292
13. Kosloske AM. Necrotizing enterocolitis in the neonate. *Surg Gynec Obstet* 1979;148:159
14. Goldman HI. Feeding and necrotizing enterocolitis. *Am J Dis Child* 1985;139:385
15. Simmons CP, Clare S, Daugan G. Understanding mucosal responsiveness: lessons from enteric bacterial pathogens. *Semin Immunol* 2001;13:201-209
16. Lawrence G, Bates J, Gaul A. Pathogenesis of neonatal necrotizing enterocolitis. *Lancet* 1982;1:137-9
17. Touloukian RJ, Berdon WG, Amoury RA. Surgical experience with necrotizing enterocolitis in the infant. *J Pediatr Surg* 1967;2:289-401
18. Lee H, Jain L. Physiology of infants with very low birth weight. *Sem Pediatr*

- Surg 2000;9:50-55
19. Balance WA, Dahms BB, Shenker N. Pathology of neonatal necrotizing enterocolitis. A ten-year experience. *J Pediatr* 1990;117:S6-S13
 20. Amoury RA. Necrotizing enterocolitis: a continuing problem in the neonate. *World J Surg* 1993;17:363-373
 21. Rowe MI. Necrotizing enterocolitis. In Welch KJ, Randolph JG, Ravitch MM, O'Neil JA. *Pediatric Surgery*, 4th edition, Chicago, Yearbook Medical Publishers 1986;944-58
 22. Grosfeld JC, Cheu H, Schlatter M. Changing trends in necrotizing enterocolitis. *Ann Surg* 1991;24:300-7
 23. Tam AL, Camberos A, Applebaum H. Surgical decision making in necrotizing enterocolitis and focal intestinal perforation: predictive value of radiologic findings. *J Pediatr Surg* 2002;37:1688-1691
 24. Uken P, Smith W, Franken EA. Use of barium enema in diagnosis of necrotizing enterocolitis. *Pediatr Radiol* 1988;18:24-27
 25. Bell MJ, Ternberg JL, Feigin RD. Neonatal necrotizing enterocolitis: therapeutic decisions based upon clinical staging. *Ann Surg* 1978;187(1):1-7
 26. Moss RL. The role of magnetic resonance imaging in necrotizing enterocolitis. *Pediatrics* 2000;106(5):1170
 27. Kosloske AM, Papile I, Burnstein J. Indications for operation in acute necrotizing enterocolitis of the neonate. *Surgery* 1990;87:502-8
 28. Ricketts RR, Jerles ML. Neonatal necrotizing enterocolitis: experience with 100 consecutive surgical patients. *World J Surg* 1990;14:600-5
 29. Petty JK, Ziegler MM. Operative strategies for necrotizing enterocolitis: the prevention and treatment of short bowel syndrome. *Sem Pediatr Surg* 2005;14:191-195
 30. Ein SH, Marshal DG, Girvan D. Peritoneal drainage under local anesthesia for perforation from necrotizing enterocolitis. *J Pediatr Surg* 1977;12:963-7
 31. Moor TC. The management of necrotizing enterocolitis by "patch, drain and wait". *Pediatr Surg Int* 1989;4:110-3
 32. Banieghbal B, Davies MR. Damage control laparotomy for generalized necrotizing enterocolitis. *World J Surg* 2004;28:183-6
 33. Henry MCW, Moss RL. Necrotizing enterocolitis. In Stringer M, Oldham K, Mouriquand P. *Pediatric Surgery and Urology-long-term outcomes*, Cambridge University Press, 2006;26:329-344

Apendicita acută

DEFINIREA TERMENILOR

Literatura anglo-saxonă nu recunoaște termenul de „apendicită cronică” la copil. Sub denumirea de „apendicită” s-ar înțelege doar apendicita acută cu diversele ei forme⁽¹⁾.

Literatura franceză denuște „apendicită cronică” o infecție apendiculară dar care nu determină o criză acută tipică. Semnele care ar orienta diagnosticul către apendicita cronică ar fi durerile în fosa iliacă dreaptă și tulburările digestive⁽²⁾. Apendicita acută este o boală chirurgicală importantă, frecvent întâlnită la copil. În SUA s-au practicat aproximativ 60.000 apendicectomii pe an. În 20.000 de cazuri apendicele era deja perforat și statisticele au înregistrat aproape 100 decese pe an.

ISTORIC

Există date care atestă că în evul mediu se vorbea de o boală teribilă care se manifesta cu dureri în partea dreaptă a abdomenului și care forma o tumoare abdominală ce conținea puroi. Boala era denumită „passio iliaca”. Până târziu în secolul XIX s-a crezut că passio iliaca este datorată inflamației cecului. În 1886, Reginald Fitz a folosit prima oară termenul „apendicită”. În 1887, T.G.Morton din Philadelphia a practicat cu succes prima apendicectomie pentru apendicită acută perforată. În 1889, Mc Burney a descris durerea cu sediul în fosa iliacă dreaptă și a fixat punctul dureros în apendicita acută (ce-i poartă numele) „la două laturi de deget medial de spina iliacă anterosuperioară pe linia spre ombilic”⁽³⁾.

Anatomie patologică

Elementul esențial în declanșarea apendicitei acute îl constituie obstrucția, cel mai probabil printr-un coprolit. Acumularea de secreții în lumenul apendicular determină accentuarea distensiei lumenului. Ulterior, presiunea exercita-

tă pe pereții apendicelui determină inițial stază venoasă iar ulterior ischemie arterială și necroză. Mucoasa apendicelui va prezenta ulceratii, apoi peretele se va necroza și se va produce perforația apendicelui.

Conținutul septic se va revărsa în peritoneu. Obstrucția lumenului apendicular ar putea fi generată și de hiperplazia structurilor limfatice din peretele apendicular, de un vierme intestinal (*Enterobius vermicularis*, *Ascaris lumbricoides*) sau de o tumoare (carcinoidul apendicular sau argentafinomul).

Clasificarea formelor anatomopatologice de apendicită acută:

- **simplă (catarală)** caracterizată prin hiperemie și edem al peretelui apendicular. Nu se găsește exsudat seros în peritoneu.

- **flegmonoasă**, cu apendicele și mezoul său edemațiate, vasele congestionate, cu hiperemie activă, peteșii pe seroasă și lumenul conținând puroi sub tensiune.

- **gangrenoasă** în care apendicele este gros cât „un police de adult” cu peretele gri-cenușiu ca o frunză veștedă. Pot fi observate mici perforații ale peretelui apendicular. Există lichid peritoneal tulbure.

- **perforată**, situație când peretele apendicular este rupt, adesea la bază, antimezoapendice, iar prin soluția de continuitate conținutul intestinal se revarsă în peritoneu. Epiploonul și câteva anse ”vin” să acopere perforația. Se constată prezența lichidului peritoneal fetid cu net caracter purulent.

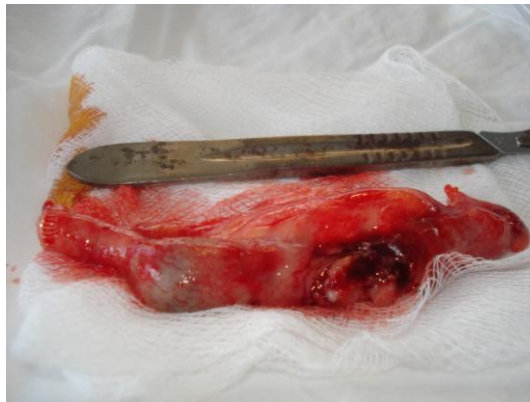


Figura VI.11. Apendice perforat – aspect intraoperator

- **abcesul apendicular** caracterizat printr-un bloc de anse și mare epiploon ce înconjoară apendicele perforat și delimitează o cloacă de puroi fe-

tid. Formațiunea se conturează în jurul cecului, retrocecal, medial de cec, sub cec.

- **plastronul apendicular** constă într-un conglomerat de anse și epiploon circumscriind apendicele, totul transformat într-o masă tumorală palpabilă la peretele abdominal și prin tușeu rectal.

BACTERIOLOGIE

Flora bacteriană ce determină apendicita acută este reprezentată de flora ce populează în mod normal colonul uman. Există două categorii principale de germeni, una anaerobă patogenă, reprezentată de *Bacteroides fragilis*, Gram-negativ și una aerobă, patogenă, reprezentată de *Escherichia coli*, de asemenea Gram-negativă. Alte specii implicate, aerobe sau anaerobe, sunt *Streptococcus*, *Pseudomonas*, *Klebsiella*, *Clostridium*. Această floră polimicrobiană este foarte virulentă și este capabilă de a genera infecții severe.

DIAGNOSTIC

Diagnosticul apendicitei face apel la semne generale, semne locale și explorări paraclinice, de laborator și imagistice.

Semnele generale sunt reprezentate de febră, paloare, anorexie, grețuri și vărsături. Copilul cu apendicită este anorexic. Atunci când un copil cu dureri abdominale vrea să mănânce, se poate exclude, în principiu, diagnosticul de apendicită acută. Dar atenție la copii cu un caracter stoic ce maschează suferința!

Semnele locale

Semnul local capital al apendicitei acute este durerea abdominală localizată, de obicei, în fosa iliacă dreaptă. Orice copil care acuză dureri abdominale și nu are practică apendicectomia va fi suspectat că are apendicită acută. Durerea poate avea sedii diferite: în fosa iliacă dreaptă, periombilical, spre pelvis, spre hipocondrul drept, în lumba dreaptă. Poate avea caractere diferite: durere vie (arareori) sau sâcâitoare, surdă, ce determină copilul să meargă aplecat sau culcat fiind să țină coapsa dreaptă flectată. Durerea se poate însoți de diaree,

semn de iritație peritoneală.

Examinarea copilului cu apendicită acută trebuie făcută cu deosebită grijă. Pacientul complet dezbrăcat, liniștit atât de către părinți cât și de medic, va încerca să indice cu degetul locul dureros. Examinatorul, cu gesturi blânde și mâini calde, va începe palparea abdomenului dintr-o zonă nedureroasă. De obicei, durerea este vie la palparea în punct fix (Mc Burney). Durerea abdominală generalizată, cu zgomote intestinale abolite, cu apărare musculară și contractura musculaturii abdominale reprezintă indicii de peritonită. Examinarea copilului sfârșește cu tușeul rectal. Cu multă blândețe și răbdare, pătrunzând în canalul anal cu indexul înmănușat și lubrefiat se poate percepe împăstarea fundului de sac Douglas, bombarea fundului de sac dacă există peritonită sau sensibilitate vie la palparea bimanuală.

Se poate suspiciiona că o apendicită acută a evoluat către peritonită dacă:

- simptomele se accentuează progresiv pe parcursul unei zile,
- febra crește,
- crește leucocitoza cu o formulă deviată la stânga,
- apare diaree,
- se instalează deshidratarea și acidoza,
- se constată absența zgomotelor intestinale,
- se instalează contractură generalizată,
- durerea abdominală se generalizează în tot abdomenul,
- se găsește semnul lui Rovsing (durere vie în fosa iliacă dreaptă la palparea dinspre sigmoid spre cec a cadrului colic, datorată distensiei cecului).

Se consideră că 50% dintre copiii cu vârsta sub 6 ani fac, deja, apendicită acută până la momentul intervenției chirurgicale.

EXPLORĂRI PARACLINICE:

• **probele de laborator** nu sunt specifice apendicitei acute și pot influența decizia chirurgului⁽⁴⁾. Ar orienta diagnosticul spre o apendicită acută o leucocitoză moderată (12000/mmc), cu neutrofilie. Leucopenia nu exclude o apendicită acută. Proteina C reactivă poate avea valori ridicate, dar nu este mai expresivă ca leucocitoza⁽⁵⁾. Examenul sumar de urină este normal într-o apendicită acută, sedimentul patologic sau chiar piuria orientând diagnosticul spre o

infecție a tractului urinar.

- **imagistica** face apel la radiografia simplă abdominală, clisma baritată, ecografia și computer-tomografia. Clisma baritată cu mare greutate va diagnostica o apendicită acută căci opacifierea unui lumen apendicular cu contur neregulat, semn de infecție, este o eventualitate teoretică. La fel, computer-tomografia constituie o explorare excesivă, cu un cost ridicat, iradiantă și care este de ajutor doar în diagnosticul formelor complicate (abcese). Ecografia abdominală se practică de rutină și evidențiază apendicele inflamate, cu eventualul conglomerat epiploic și de anse, cu revărsatul lichidian de însoțire⁽⁶⁾. Radiografia simplă abdominală poate vizualiza un coprolit rămas în lumenul apendicular și care poate constitui cauza apendicitei (în 20% din cazuri) sau 1-2 niveluri hidroaerice în fosa iliacă dreaptă ce ar trăda obstrucție sau ileus. Când sunt corect interpretate, situațiile imagistice au acuratețe mai mare decât examenul clinic al copilului⁽⁷⁾.

DIAGNOSTICUL DIFERENȚIAL

- **gastroduodenita** poate fi confundată cu apendicita acută. Dacă vărsăturile preced durerile abdominale, probabil, copilul are gastroduodenită. În plus, copilul cu gastroduodenită prezintă diaree și are zgomote intestinale, borborisme.

- **limfadenita acută mezenterică** apare în contextul unor viroze respiratorii. Clinic nu poate fi deosebită de apendicita acută.

- **diverticulita acută Meckel** are o simptomatologie similară cu a apendicitei acute.

- **peritonita primitivă** este o situație mai rară și debutează cu dureri abdominale ce se generalizează repede în tot abdomenul, se însoțește de leucocitoză importantă (20000/mm³). În practică, diagnosticul se face greu înaintea intervenției chirurgicale.

- **infecția tractului urinar** se poate manifesta cu dureri abdominale (iradiate), cu febră, leucocitoză dar și cu disurie și cu urini patologice, chiar piurie.

- **pneumonia** cu localizare în lobul inferior drept poate genera dureri abdominale, dar celelate semne generale și examenul radiografic pun

dignosticul. Important este să deosebim o reacție pleurală în cadrul unei pneumopatii de revărsatul pleural de vecinătate în situația unei apendicite acute cu peritonită și abces subfrenic drept.

- **invaginația copilului mare** se manifestă nu numai cu dureri abdominale colicative dar și cu semne nete de ocluzie.

- **alte afecțiuni** ce pot mima apendicita acută ar fi crizele din anemia falciformă, enterocolita acută, colecistita acută, torsiunea de ovar normal sau tumoral, ulcerul gastric sau duodenal.

TRATAMENT

Tratamentul apendicitei acute este chirurgical și constă în apendicectomie. Pentru formele de apendicită acută gangrenoasă cu peritonită se adaugă apendicectomiei tratamentul cu antibiotice, lavajul peritoneal și drenajul peritoneal. Trebuie specificat că, în general, întregul tratament depinde atât de starea pacientului (ades deshidratat, febril, acidotic) cât și de starea apendicelui (catarală, perforată, cu peritonită)⁽⁸⁾.

Apendicectomia se practică de urgență pentru toate formele de apendicită. Fiind o afecțiune frecvent întâlnită, apendicita acută este des evocată în fața unor dureri abdominale ale copilului. Medicul chirurg trebuie să aleagă și să hotărască cât mai rapid o apendicectomie, pentru a nu se ajunge la forme complicate de apendicită, fie să nu opereze un caz în care cauza durerilor este alta. Totuși, se apreciază că aproximativ 10% din copiii operați pentru apendicită acută aveau apendicele normal. Apendicectomia poate fi executată din punct de vedere tehnic, fie cu bont înfundat în bursă cecală fie cu bont lăsat liber în peritoneu, ambele procedee având aceeași rată de complicații. Apendicectomia laparoscopică este practică de chirurgii pediatri fie de rutină, fie în cazuri selectate. Există avantaje ale celioscopiei (durata mai mică de spitalizare, cicatrici mai mici), dar și dezavantaje (rata mai mare a abceselor reziduale între anse)⁽⁹⁾.

Pentru cazurile de apendicită acută perforată cu peritonită și la care copiii dezvoltă șoc septic sunt necesare măsuri preoperatorii costând în combaterea febrei, antibioticoterapie, drenaj nasogastric. Intervenția chirurgicală în aceste cazuri se face prin laparotomie mediană.

Tratamentul antibiotic postoperator va fi aplicat cazurilor complicate.

Vor fi administrate combinații de antibiotice cu acțiune pe flora Gram-negativă și anaerobă. Se folosesc cefalosporine împreună cu aminoglicozide și chimioterapice (metronidazol) administrate în perfuzie i.v. Pentru formele de apendicită acută cu perforație și peritonită se folosește antibioterapie în triplă asociere. Diverse studii relevă eficacitate asemănătoare a diverselor combinații antibiotice⁽¹⁰⁾.

Lavajul peritoneal se face cu soluție de ser fiziologic călduț, 2-3 litri și se adresează peritonitelor generalizate, cu multiple cloazonări și false membrane. Antibioticoterapia locală, intraperitoneală nu are nici un avantaj.

Drenajul peritoneal este recomandat în cazurile cu peritonită veche, neglijată. Se drenează cele două firide laterocolice și fundul de sac Douglas cu tuburi de dren multiperforate sau cu drenuri Penrose. La sfârșitul intervenției plaga operatorie poate fi tratată semideschis, în sensul că va fi suturat peritoneul și vor fi solidarizate marginile dreptilor abdominali, restul straturilor rămânând separate.

Tratamentul postoperator constă în tartamentul postural (poziție semișezândă), drenaj nasogastric (până la reluarea tranzitului), antibioticoterapie. De obicei, după trei zile un caz operat pentru apendicită acută cu peritonită își reia tranzitul.

Complicațiile apendicitei acute:

- **infecția** este cea mai importantă și rata infecției postoperatorii în apendicita acută se aprecia la 20-40 % în era preantibiotică, însă asocierile antibiotice care se folosesc azi au scăzut dramatic numărul complicațiilor infecțioase. Infecția postoperatorie apare a 4-a- 5a zi de la apendicectomie. Sediul cel mai frecvent al infecției este plaga operatorie. Supurația plăgii este recunoscută prin febră, dureri locale, tumefacție, leucocitoză, dar mai ales prin secreția purulentă ce se scurge din plagă. Altă localizare a infecției postoperatorii este la nivelul peritoneului și se pot dezvolta abcese pelvine, subfrenice, subhepatice sau între anse. O astfel de colecție se diagnostichează ecografic și necesită drenaj.

- **sindromul zilei a 5-a** este complicația ce se caracterizează prin apariția în a 4-5-6-a zi postapendicectomie a unui sindrom peritoneal acut care se trădează clinic prin febră 39, vărsături, dureri în fosa iliacă dreaptă, meteorism abdominal, leucocitoza (11). Este cunoscut și sub denumirea de peritonită de a

5-a zi și necesită intervenție chirurgicală de urgență (laparotomie, lavaj, drenaj, antibioticoterapie).

- **ocluzia postoperatorie** este rară și se datorează abceselor dintre anse sau aderențelor postoperatorii.

- **cedarea ligaturii bontului apendicular** este o complicație rară și se manifestă cu abces în fosa iliacă internă dreaptă și necesită drenaj sau cecostomie.

- **sterilitatea** ce poate apare la fetele ce au fost apendicectomizate și care au avut pelviperitonită. Părinții trebuie avertizați asupra acestei eventualități⁽¹¹⁾.

Apendicita acută la nou-născut și sugar

Aproximativ 2% din cazurile de apendicită acută se întâlnesc la nou-născut și extrem de rar, excepțional, la nou-născut. Aceste forme de apendicită acută se diagnostichează doar în stadiul de peritonită generalizată. Maximul de frecvență se situează în jurul vârstei de 20-22 luni de viață(12).

La nou-născut, apendicita acută perforată poate fi manifestarea unui megacolon congenital, formă gravă, cu perforație diastatică. De aceea, în aceste cazuri, apendicectomia se va asocia cu cecostomie sau colostomie.

La sugar, diagnosticul este dificil și adesea, tardiv. Este necesară stabilirea prin anamneză amănunțită a datei debutului bolii. Se cercetează prezența contracturii musculare în fosa iliacă dreaptă, semnului lui Blumberg (durerea exacerbată la decompresiunea bruscă a peretelui abdominal). La acestea se adaugă febra, inapetență, leucocitoză cu polinucleoză. De ajutor sunt explorările radiologice (radiografie simplă abdominală) și alte analize de laborator (amilazemie, glicemie).

La nou-născut, sugar și copilul mic diagnosticul se pune în timp, prin atentă supraveghere clinică, radiologică și biologică. Suspiciunea unei apendicite acute impune spitalizarea imediată, drenaj nasogastric, perfuzie endovenoasă, urmărire atentă și repetată. Dacă, eronat, a fost pus diagnosticul de apendicită acută, sub terapie copilul își va ameliora simptomatologia, lucru ce nu se va petrece în cazul apendicitei acute a cărei evoluție spre peritonită generalizată este foarte rapidă. La această vârstă, apendicita acută generează, încă, o mortalitate mare de 2-3 %.

Bibliografie

1. Morrow SE, Newman KD. Appendicitis. IN Ashcraft KW, Holcomb J. Pediatric Surgery 4th edition, Elsevier-Saunders, Philadelphia 2005;42:577
2. Fevre M. Chirurgie Pediatrique et orthopedie, Flammarion 1967;1:537
3. Sandberg A, Piriian I. Appendicita acuta. UMF "Iuliu Hatieganu" Cluj Napoca, 2002:20
4. Morrow SE, Newman KD. Current management of appendicitis. Sem Pediatr Surg 2007;16:34-40
5. Jaie DL, Waites KB. Clinical applications of reactiv C protein in pediatrics. Pediatr Infect Dis J 1997;16:735-46
6. Hahn HB, Hoepner FU, Kalle T et al. Ultrasonography in suspected acute appendicitis in children: 7 years experience. Pediatr Radiol 1998;28:147-51
7. Newman K, Ponsky T, Kittle K et al. Appendicitis 2000: variability in practice outcomes and resurce utilization at thirty pediatric hospitals. J Pediatr Surg 200338:372-9
8. Fishman IJ, Pelosi L, Klavon SL et al. Perforated appendicitis: a prospective outcome analysis for 150 children. J Pediatr Surg 2000;35:923-6
9. Canty TG, Collns D, Losasso B, et al. Laparoscopic appendicectomy for simple and perforated appendicitis in children: the procedure of choice? J Pediatr Surg 2000;35:1582-5
10. Rodriguez JC, Buckner D, Schoenike S, et al. Comparison of two antibiotic regimens in treatment of perforated appendicitis in pediatric patients. Int J Clin Pharmacol Therapy 2000;106:672-6
11. Bertin P Particularite de l'appendicectomie chez l'enfant In:Pellerin D-Techniques de chirurgie pediatrique ed.Masson Paris 1978, 320
12. Cloud DT. Appendicitis. In Ashcraft, Holder Pediatric Surgery, 2nd edition, WB Saunders, Philadelphia 1993;39:470

Capitolul VII

**ELEMENTE DE PATOLOGIE
UROGENITALĂ**

UROPATII OBSTRUCTIVE

Modelele experimentale au relevat că la mamifere metanefrosul (precursorul rinichiului adult) se formează în săptămâna a 6-a de gestație la embrionul uman și în ziua a 11-a la șoarece, cel mai des folosit model experimental. În acest stadiu, ductul mezonefric, denumit mugure ureteral, ia contact cu mezodermul destinat să formeze mezenchimul renal. Astfel, acest contact salvează celulele mezenchimale de la procesul programat de apoptoză și induce nefrogeneza. Are loc un proces de conversie fenotipică a celulelor într-un epiteliu tubular care se va diferenția în glomeruli, tub contort proximal și ansa lui Henle.

Odată formați nefronii, mugurele ureteral își va transforma un capăt epitelial în sisteme colectoare renale iar capătul opus, distal, va forma epiteliul pelvisului renal, ureterul și trigonul vezical.

La om, primii glomeruli renali se formează în săptămâna a 9-a de viață intrauterină. La sfârșitul perioadei de nefrogeneză (a 34-a săptămână), mărimea și compoziția rinichiului este stabilită și există un echilibru între evenimente pozitive ca proliferarea, diferențierea și morfogeneza și evenimente negative, ca moartea celulară și apoptoza⁽¹⁾. Dacă rinichiul fetal începe să producă urina și este eliminată prin căile urinare în lichidul amniotic de la sfârșitul primului trimestru de viață intrauterină, orice obstacol pe parcursul lichidului urinar are ca și consecințe acumularea urinei deasupra obstacolului și dilatarea căilor urinare respective. Această mărire de volum a bazinetului și ureterelor poate fi depistată ecografic la sfârșitul celui de-al doilea trimestru de sarcină⁽²⁾.

Mulți ani s-a considerat că dilatația căilor urinare este obligatoriu determinată de obstacol malformativ pe căile urinare, situația sancționabilă obligatoriu chirurgical, cu rezultate satisfăcătoare⁽³⁾. Cu vremea, s-a observat că nu există o relație directă între dilatația căilor urinare și o eventuală obstrucție parțială în calea scurgerii urinei. Mai mult, dilatații ale căilor urinare decelabile antenatal au avut o evoluție spontan favorabilă după naștere. În aceste condiții se impune a defini clar conceptul de uropatie obstructivă. Toate malformațiile aparatului urinar care din perioada intrauterină determină obstacol în scurgerea urinei

și crează hiperpresiune în căile urinare supraiacente, influențând negativ funcția parenchimului renal, au fost denumite generic uropatii obstructive. Definirea în acest mod permite diferențierea de alte malformații, ca refluxul vezico-ureteral⁽⁴⁾.

Există metode pentru a diferenția o dilatație a căii urinare determinată de obstrucție de o dilatație fără obstrucție și cel mai bun exemplu îl constituie scintigrafia renală combinată cu administrarea unui diuretic⁽⁵⁾.

Din multitudinea de afecțiuni care determină obstruarea fluxului urinar renal am ales 2 categorii de obstacole ale tractului urinar superior (hidronefroza congenitală și megaureterul primar obstructiv) și o entitate nosologică ce determină obstrucția tractului urinar inferior și anume valva de uretră posterioară.

Uropatii obstructive înalte

Hidronefroza congenitală

Termenul de hidronefroză, utilizat mult timp, este folosit în continuare și ar desemna distensia pielocaliceală în raport cu un obstacol organic sau funcțional al joncțiunii pieloureterale. Acest termen este însă vag și pretează la confuzii, astfel că acum este preferată denumirea de “sindrom al joncțiunii pieloureterale”⁽⁶⁾.

Obstrucția joncțiunii pieloureterale este cea mai frecventă și cea mai severă cauză de hidronefroză la nou-născut, acolo unde nu se înregistrează dilatația ureterului și vezicii urinare⁽⁷⁾. În mod practic, diagnosticul hidronefrozei este pus antenatal, ecografic și pentru că aproape toate mamele beneficiază de un consult ecografic antenatal. De fapt, sindromul joncțiunii pieloureterale este cel mai comun diagnostic antenatal⁽⁸⁾. Descoperirea unei dilatații pielice sau pielocaliceale, uni sau bilaterale, fără dilatația asociată a ureterului, orientează ecografistul către diagnosticul de hidronefroză prin viciu de joncțiune pieloureterală, dar nu elimină și existența altor uropatii: un ureter dilatat ar corespunde unui megaureter obstructiv sau unor valve de uretră posterioară iar o dilatație localizată a unei duplicații poate trece neobservată. Mai ușor s-ar putea pune diagnosticul de displazie multichistică renală. Măsurarea dimensiunilor

bazinetului pe o secțiune antero-posterioară la examenul ecografic antenatal permite să se distingă două grupe: dilatații ale bazinetului între 5 și 10 mm corespunzând mai ales cazurilor cu reflux și dilatații cu valori mai mari-peste 10 mm, corespunzând cazurilor cu sindrom de joncțiune. Diagnosticul hidronefrozei congenitale la copilul fără diagnostic ecografic antenatal - situație încă existent - se face pe baza unor semne clinice:

- o criză dureroasă abdominală, e drept puțin caracteristică la copilul mic, localizată în flanc sau periombilical, iar la copilul mare având aspect de colică nefretică.
- o infecție urinară; frecvența asocierii cu malformația este diferit apreciată iar prezența ei justifică investigațiile care vor duce la stabilirea diagnosticului.
- o hematurie determinată de un traumatism minim sau de o litiază asociată. Există și situația unui traumatism renal pe un rinichi hidronefrotic, traumatismul soldându-se cu un revărsat al urinei în peritoneu și simptomatologie de abdomen acut.
- o hipertensiune arterială care ea singură nu explică hidronefroza, dar poate fi datorată unei stenoze de arteră renală asociată.

Deși diagnosticul inițial al unei hidronefroze severe la nou-născut este facil, există controverse privind tratamentul postnatal. Dacă unii autori pledează pentru pieloplastie la copii sub vârsta de 6 luni și opiniază, pe baza studiilor, că hidronefroza operată evoluează favorabil⁽⁹⁾, majoritatea urologilor pediatri opiniază pentru supravegherea unei astfel de hidronefroze, care s-ar rezolva spontan în 69% din cazuri și și-ar diminua volumul în 31% din cazuri⁽¹⁰⁾.

După naștere este necesar să se stabilească dacă dilatația are caracter obstructiv. Și acest lucru se evidențiază prin intermediul renogramei izotopice cu MAG 3, care confirmă gradul scăzut de evacuare a trasorului. Trasorul MAG 3 este preferat trasorului DTPA-Tc⁹⁹ datorită fixării lui superioare, în special util la pacienții cu insuficiență renală sau la cei cu imaturitate renală. Scintigrafia renală cu DMSA-Tc⁹⁹ permite studiul morfologiei și evaluează funcția renală globală a fiecărui rinichi. Simpla urografie este un examen limitat și nu dă măsură exactă a hiperpresiunii din bazinet.

La cazurile cu hidronefroză detectată antenatal și confirmată postnatal, atitudinea terapeutică va fi expectativă, cu repetate controale clinice și imagistice, mai ales la pacienții asimptomatici. În cele mai frecvente situații, hidronefroza rămâne stabilă sau chiar se rezolvă spontan. Observația clinică se poate întinde pe o perioadă de până la 2 ani și 6 luni⁽¹⁰⁾. Intervenția chirurgicală este necesară doar la 1/3 din cazuri și atunci indicația operatorie este stabilită de prezența infecției urinare, a durerilor cu caracter colicativ și alterarea progresivă a valorilor funcției renale⁽¹¹⁾. Un prim pas este realizat prin tehnica percutană a nefrostomiei –cateter plasat în bazinet, sub control ecografic. Permite evaluarea potențialului de recuperare a parenchimului renal, lucru esențial dacă inițial rinichiul era “mut urografic”.

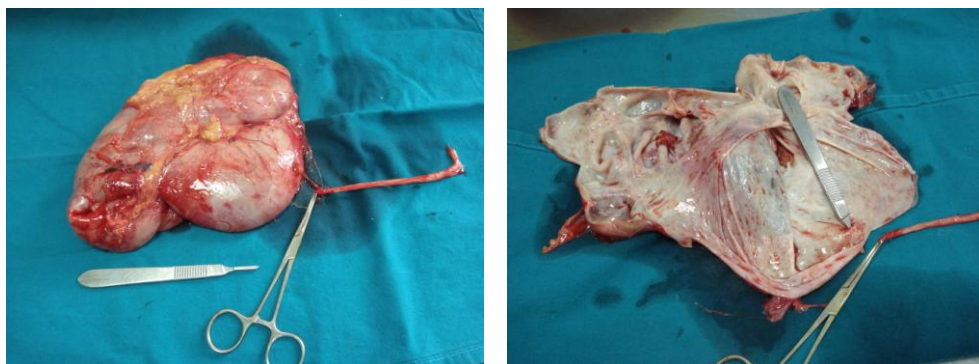


Figura VII.1. Hidronefroză congenitală – piesă de rezecție

Intervenția chirurgicală clasică este pieloplastia Hynes Andersen (rezecția joncțiunii pieloureterale și lărgirea printr-un procedeu plastic a comunicării bazinetului cu ureterul). Se mai pot practica pielotomia endoscopică sau tehnici chirurgicale minim invazive⁽¹²⁾, adresate însă copiilor mai mari (se lasă pe loc sondă “double J” după secțiunea stenozei pe cale nefroscopică). Endopielotomia și-a dovedit eficacitatea în 100% din cazuri, fiind aplicată după eșecul pieloplastiei clasice⁽¹³⁾.

Ureterohidronefroza congenitală - megaureter

Termenul de megaureter este un termen vag și este întâlnit în cadrul multiplelor anomalii congenitale ale aparatului urinar, diferite unele de altele și care au în comun dilatația ureterului, cu sau fără răsunet asupra funcției renale.

Există o clasificare internațională a megaureterelor, în primar și secundar, obstructiv sau neobstructiv, cu sau fără reflux, dar care în mare nu a lamurit pe deplin toate situațiile clinice⁽¹⁴⁾. Noi vom aborda doar situația cazurilor de nou-născuți cu megaureter primar obstructiv.

Megaureterul primar obstructiv este o anomalie în care porțiunea terminală este îngustată, printr-o disproporție a repartizării fibrelor de collagen⁽¹⁵⁾ realizându-se un obstacol în scurgerea urinei spre vezică. Afecțiunea se însoțește de dilatația marcată a ureterului deasupra porțiunii îngustate și de hidronefroză.

Diagnosticul se stabilește antenatal prin ecografie, când se constată la făt dilatația atât a pelvisului renal cât și a ureterului, constatându-se grade variate de atrofie a parenchimului renal⁽¹⁶⁾. Postnatal ecografia va confirma ureterohidronefroza. Se adaugă o nouă explorare și anume ureterocistografia micțională care ar trebui în acest caz să nu evidențieze reflux vezicoureteral.



Figura VII.2. Megaureter primar obstructiv
- aspect intraoperator -

Pentru stabilirea gradului de obstrucție în situația unui pacient nou-născut cu masă abdominală palpabilă sau ureterohidronefroză bilaterală se impune renograma diuretică⁽¹⁷⁾.

Evoluția naturală a cazurilor cu megaureter primar obstructiv o constituie tendința graduală a reducerii hidronefrozei în câțiva ani⁽¹⁸⁾. Această regresie spontană se observă mai ales în situațiile când hidronefroza este de grad I-III, într-o perioadă de până la 36 de luni. Pacienții cu ureterohidronefroză de grad

IV sau V sau cu un ureter retrovezical având un diametru mai mare de un centimetru necesită tratament chirurgical⁽¹⁹⁾.

Intervenția chirurgicală, atunci când se impune, constă în rezecția porțiunii distale, stenotice a ureterului și implantare ureterovezicală, cu sau fără modelarea ureterului, dar cu plasarea unui stent pentru câteva zile la locul implantării⁽²⁰⁾. Indicațiile operatorii sunt constituite de simptomatologie clinică evidentă, infecții urinare repetate, alterarea progresivă a funcției renale cu mai mult de 5% la interval de 6 luni.

Uropatii obstructive joase

Valvele de uretră posterioară

Reprezintă cea mai comună cauză de obstrucție la nivelul colului vezical la nou-născut, cu o incidență de 1/5000 de nașteri și reprezintă 10% din uropatiile diagnosticate antenatal^(21,22).

Diagnosticul afecțiunii este de obicei ecografic, din al doilea trimestru de sarcină, obiectivându-se prezența hidronefrozei bilaterale și a oligohidramniosului.

Există trei tipuri de valvă de uretră posterioară, clasificate de Young⁽²³⁾ și în toate cazurile se înregistrează obstacolul în scurgerea urinei dinspre vezică.

Tipul I constă în două falduri care pornesc proximal de veru montanum și se îndreaptă spre peretele anterior al uretrei la nivelul diafragmului urogenital⁽²⁴⁾.

Tipul II, mai rar, se extinde dinspre veru montanum anterior până spre sfincterul intern al uretrei și colul vezical.

Tipul III este reprezentat de un diafragm incomplet, plasat distal de veru montanum.

Cel mai frecvent tip de valvă este tipul I (90%). Cea mai severă obstrucție este produsă de valvele de tipul II⁽²⁵⁾.

Aspectul clinic este caracteristic: glob vezical, falimentul creșterii, infecții urinare trenante, ascită urinoasă. Uneori se constată repermeabilizarea uracăi. Pentru sugar, valva de uretra posterioară reprezintă principala cauză de retenție acută de urină.

Pentru un diagnostic corect, se practică ecografia renală și pelvină, apreciindu-se gradul leziunii parenchimului renal. Uretrocistografia micțională

evidențiază gradul refluxului vezicoureteral.

Cele mai grave cazuri se prezintă și cu hipoplazie pulmonară, deformații ale membrelor și în general prognosticul pacienților este rezervat⁽²⁶⁾.

Tratamentul inițial constă în plasarea unui cateter pe uretră în vezica urinară și corecția dezechilibrelor hidroelectrolitice. Un astfel de pacient va avea retenție azotată și va fi deshidratat.

Corecția chirurgicală va consta în ablația valvelor pe cale endoscopică, folosind o trusă de endoscopie urinară, cu cistoscop adecvat ca mărime și rezectoscop.

În situația unui pacient cu dezechilibru electrolitic grav, se practică pielostomie sau vezicostomie pentru derivația urinei și decomprimarea căilor urinare superioare.

Există factori care să indice o evoluție ulterioară mai bună a cazurilor cu valvă de uretră posterioară care au beneficiat de derivația urinei, cel mai important fiind un nivel al creatinei serice mai mic de 0,8 mg/dL la o lună de la derivația urinară⁽²⁷⁾.

Valva de uretră posterioară este responsabilă de o constelație de complicații interesând aparatul urinar al copilului. Mai mult de 50% din pacienți prezintă afectare renală ulterioară și, odată pus diagnosticul de valvă de uretră posterioară, copilul trebuie urmărit cu atenție pentru detectarea la timp a disfuncțiilor, în special ale vezicii urinare⁽²⁸⁾.

Bibliografie

1. Woolf AS. Molecular control of nephrogenesis and pathogenesis of kidney malformations. *Br J Urol* 1998;81:1-7
2. Thomas DFM. Prenatally detected uropathy: epidemiological consideration. *Br J Urol* 1998;81:8-12
3. Venkata R, Jayanthi VR, Koff SA. Upper tract dilatation. In Stringer MD, Oldham KT. *Pediatric surgery and urology – long-term outcomes*, 2nd edition, Cambridge University Press, 2006;42:553
4. Malone P. Pediatric urological disorders. *Surgery Int* 2001;55:244
5. Koff SA, Thrall JH, Keys JW Jr. Assessment of hydronephrosis in children using diuretic radionuclide urography. *J Urol* 1980;123:531
6. Valayer J, Cendron J, Petit P. Dilatation pyelocalicielle congenitale par anomalie de la jonction pyeloureterale chez l'enfant. *Ann Chir Infant* 1967;8:99-117
7. Livera LN, Brookfield DS, Egginton JA. Antenatal ultrasonography to detect fetal renal abnormalities: a prospective screening programme. *BMJ* 1989;298:1421-3
8. Helin I, Per-Hakan P. Prenatal diagnosis of urinary tract abnormalities by ultrasound *Pediatrics* 1986;78:879
9. Palmer LS, Maizels M, Cartwright PC. Surgery versus observation for managing obstructive grade 3 to 4 unilateral hydronephrosis: a report from the society of fetal urology. *J Urol* 1998;159:222-8
10. Ulman I, Jayanthi UR, Koff SA. The long-term follow-up of newborn with severe unilateral hydronephrosis initially treated nonoperatively. *J Urol* 2000;164:1101-1105
11. Chertin B, Rolle V, Farkhas A, Puri P. Does delaying pyeloplasty affect renal function in children with a prenatal diagnosis of pelvi-ureteric junction obstruction? *B J U Int* 2002;90(1):72-75
12. Yeung CK, Tam HY, Sihoe JD. Retroperitoneoscopic dismembered pyeloplasty for pelvi-ureteric junction obstruction in infants and children. *B J U Int* 2001;87(6):509-513
13. Capolicchio G, Homsy YL, Houle AM. Long-term results of percutaneous endopyelotomy in the treatment of children with failed open pyeloplasty. *J Urol* 1997;158(4):1534-1537
14. Smith E, Cussen L, Glenn J. *International nomenclature for the large ureter*. Inter Pediatr Urol Ar Liss, New York 1977
15. Notley R. Electron-microscopy of the primary obstructive megaureter. *Br J*

- Urol 1972;44:229-234
16. Hubert KC, Palmer JS. Current diagnosis and management of fetal genitourinary abnormalities. *Urol Clin N Am* 2007;34:89-101
 17. Elder JS. Antenatal hydronephrosis: fetal and neonatal management. *Pediatr Clin North Am* 1997;44:1299
 18. McLennan DL, Retik AB, Bauer SB. Rate and predictors of spontaneous resolution of prenatally diagnosed primary nonrefluxing megaureter. *J Urol* 2002;168:2177
 19. Cozzi F, Madonna L, Maggi E. Management of primary megaureter in infancy. *J Pediatr Surg* 1993;28(8):1031-1033
 20. Bakker HH, Scholtmeier RJ, Kloppe PJ. Comparison of two different tapering techniques in megaureters. *J Urol* 1988;140:1237-1239
 21. Atwell JD. Posterior urethral valves in the British Isles: a multicenter BAPS review. *J Pediatr Surg* 1983;18(1):70-74
 22. Hutton KA, Thomas DF, Arthur RJ. Prenatally detected posterior urethral valves: is gestational age at detection a predictor of outcome? *J Urol* 1994;155
 23. Young HH, Frontz WA, Baldwin JC. Congenital obstruction of the posterior urethra. *J Urol* 1919;3:289-365
 24. Krishnan A, de Louza A, Konijeti R. The anatomy and embryology of posterior urethral valves. *J Urol* 2006;175:1214
 25. Pieretti RV. The mild end of the clinical spectrum of posterior urethral valves. *J Pediatr Surg* 1993;28(5):701-704
 26. Nakayama D, Harrison MR, de Lorimer AA. Prognosis of posterior urethral valves presenting at birth. *J Pediatr Surg* 1986;21(1):43-45
 27. De Vries SH, Aakt JK, Lilien MR. Development of renal function after neonatal urinary ascites due to obstructive uropathy. *J Urol* 2002;168:675
 28. Cuckow PM. Posterior urethral valves. In Striger M, Oldham K, Mouriquand P. *Pediatric Surgery and Urology*, Cambridge University Press, 2006;43:550

MALFORMAȚIILE URETERULUI

TERMINAL: DUPLICAȚII URETERALE, URETEROCEL, ECTOPIE URETERALĂ

Progresele în diagnosticul antenatal al anomaliilor urologice a avut impact profund în diagnosticul și tratamentul anomaliilor renale și ureterale. Urologii pediatri au devenit mai conservativi în abordarea acestor anomalii, dar modalitățile de tratament fac încă obiectul discuțiilor. Încă nu sunt la dispoziție rezultate pe termen lung ale acestui tip de tratament mai conservativ⁽¹⁾.

TERMINOLOGIE

Termenii care vor fi folosiți sunt stabiliți de Secțiunea de Urologie a Academiei Americane de Pediatrie, Comitetul de Terminologie, Nomenclatură și Clasificare⁽²⁾.

- un sistem duplex (duplicat) se referă la un rinichi cu două sisteme pielocaliceale, unul superior (pol superior) și unul inferior (pol inferior).

- dacă rinichiul are două uretere care se deschid în vezică prin două orificii separate se vorbește de duplicație completă.

- în situația în care două uretere se unesc în porțiunea distală și se deschid în vezică printr-un orificiu se vorbește despre o bifiditate ureterală.

- termenul de ureter al polului superior sau inferior se referă la ureterul care drenează porțiunea superioară sau inferioară a unui rinichi duplicat.

- orificiul asociat ureterului care drenează polul superior sau inferior este numit orificiul superior sau inferior.

- orificiul ectopic lateral este orificiul unui ureter care se deschide în vezică în poziție laterală față de normal.

- un ureter ectopic medial sau caudal se inseră în trigon, medial sau distal față de poziția normală.

- un ureter ectopic se va deschide într-un sediu anormal, distal și medial față de normal.

EMBRIOLOGIE

Pentru înțelegerea anomaliilor de duplicație și modalitățile de apariție ale ectopiilor ureterale trebuie cunoscută embriologia rinichiului și ureterelor.

Ureterul se dezvoltă ca un mugur ce răsare pe ductul mezonefric (ductul Wolff) în stadiul de 4 mm al embrionului și înaintează spre mezonefros. Acest mugur se subdivide în calice superior și inferior și va forma pelvisul renal și ureterul. Partea proximală a ductului mezonefric, în apropiere de locul unde răsare mugurele ureteral, crește și este absorbită în partea centrală a cloacei. Această parte va forma mai târziu sinusul urogenital. Deschiderea ureterului se face acum separat de ductul mezonefric, orificiul ureteral alunecând spre cornul lateral al trigonului. Când aceasta se întâmplă, ductul mezonefric (care mai târziu va deveni vas deferent) coboară și se plasează medial, pentru a se deschide în uretra posterioară la nivelul verumului montanum. Vasul deferent va încrucișa ventral ureterul.

În a douăsprezecea zi de viață intrauterină, orificiul ureteral și ductul mezonefric de partea respectivă sunt plasate în locațiile lor definitive.

În acest timp pronefrosul se transformă în mezonefros în porțiunea de mijloc a embrionului și, în final, în metanefros plasat în regiunea sacrată. Blastemul renal se diferențiază în jurul mugurelui ureteral și se deplasează cranial, alungând ureterul, pe când mugurele ureteral (porțiunea proximală) migrează caudal.

La băiat, ductul Mullerian se atrofiază pe când ductul Wolffian se dezvoltă transformându-se în canal deferent, epididim și vezicule seminale.

La fete, ductul Mullerian fuzionează, migrează distal formând uterul și 2/3 superioare ale vaginului deschizându-se în poziție normală în vestibul, iar ductele Wolffiene atrofiat sunt încastrate în pereții laterali ai uterului.

Dacă mugurele ureteral răsare de pe ductul mezonefric în poziție normală, el ia contact în poziție normală cu blastemul metanefrogen și va forma țesut renal normal. Dacă uneori mugurele ureteral răsare în poziție mai caudală sau mai cranială, nu numai că se va deschide în poziție anormală în vezică, dar va lua contact cu blastemul metanefrogen în poziție anormală și se va constata atrofia și displazia parenchimului renal.

Cum apar anomaliile ureterului terminal: ectopii, duplicații, ureterocel?

Dacă mugurele ureteral răsare de pe ductul mezonefric în poziție normală dar se bifurcă imediat de la nivelul contactului cu ductul mezonefric, el va aborda normal blastemul metanefric. Va rezulta un pelvis bifid sau un ureter bifid, cu un singur orificiu ureteral deschis în vezica în poziție normală.

Dacă de pe ductul mezonefric apar doi muguri ureterali separați dar în poziție normală, atunci ureterul va fi complet duplicat, normal plasat în vezică și fără alte anomalii.

Atunci când unul din mugurii ureterali apare în poziție mai cranială sau mai caudală apar anomalii ureterale; dacă mugurele răsărit al doilea se află în poziție mai caudală decât normal, când se va încorpora în sinusul urogenital, va intra în vezică în poziție mai cranială și mai laterală decât în mod normal. Va forma un ureter sediu frecvent de reflux vezico-ureteral iar țesutul renal tributar poate fi displazic. Dacă la doilea mugur ureteral răsare în poziție mai cranială decât normal, ureterul rezultat se va deschide în vezică în poziție caudală, distală. Este considerat ureter deschis ectopic și această ectopie poate fi: la fete în uretră sau vagin, iar la băieți în canalul deferent, epididim sau vezicula seminală de partea respectivă.

La băieți, ureterul deschis ectopic intră în tractul urogenital deasupra sfîcterului extern al uretrei, spre deosebire de fete unde deschiderea unui astfel de ureter ectopic se face dincolo de sfîcterul extern al uretrei și în consecință paciențele vor prezenta pierderi necontrolate de urină (falsă incontinență, căci paciențele prezintă în același timp și micțiuni controlate)⁽³⁾.

Ureterocelul, care reprezintă o dilatație a porțiunii terminale a ureterului, apare ca o consecință defectului de resorbție a membranei Chwalla⁽⁴⁾ sau a unui obstacol generat de permeabilizarea deficitară a porțiunii ureterului dintre mugure și ductul mezonefric^(5,6). Această anomalie este frecventă: 1/500 autopsii, iar sexul feminin este interesat de 7 ori mai frecvent. În $\frac{3}{4}$ din cazuri ureterul este asociat cu duplicația ureterului, iar ureterocelul pe ureterul „simplex” (cel fără duplicație) este mai frecvent întâlnit la băieți⁽⁷⁾.

DIAGNOSTIC

Duplicațiile ureterale sunt anomalii frecvent diagnosticate, dar fortuit, cu ocazia unei explorări imagistice – ecografie, urografie - neînsoțindu-se de alte

anomalii cu expresie clinică^(8,9).



Figura VII.3. Ureterocel – aspect clinic (stânga); duplicație reno-pielo-ureterală cu ureterocel pe partea stângă – aspect urografic (dreapta)

Când au expresie clinică generată de reflux vezico-ureteral sau obstacol în scurgerea urinii, duplicațiile ureterale s-ar putea manifesta cu durere, febră, infecții urinare cu caracter recidivant.

Explorările imagistice care ar putea diagnostica o duplicație reno-pielo-ureterală ar fi: ecografia, ureterocistografia simplă sau micțională (ar face diagnosticul diferențial între duplicația completă cu reflux pe un ureter și bifiditatea ureterală cu reflux concomitent în ambele uretere - „yo-yo reflux”), urografia (oferă date despre funcționalitatea parenchimului drenat de ureterul ectopic: displazie, dilatație), scintigrafia cu DMSA (⁹⁹Technetium-acid dimercaptosuccininic) care oferă date despre funcționalitatea parenchimului renal, în special parenchimului renal drenat de ureterul ectopic⁽¹⁰⁾.

Ureterocelul, asemenea celorlalte anomalii de implantare ale ureterului terminal, poate fi diagnosticat prin ecografia uterului gravid. După naștere poate fi diagnosticat clinic: la fete poate prolaba prin uretră sau prin semnele unei uropatii obstructive „joase” întâlnite la băieți – retenție acută de urină, micțiune cu jet întrerupt, infecții urinare repetate. La fel, explorările imagistice - urografia, ureterocistografia, scintigrafia - contribuie la stabilirea diagnosticului de

ureterocel, fie că este ureterocel pe sistem dublu sau pe un ureter singur⁽¹¹⁾.

TRATAMENT

Bifiditatea ureterală, dacă prezintă reflux vezicoureteral pe ambele uretere (element caracteristic acestei malformații), dar cu expresie clinică, va beneficia de implantarea antireflux în vezică a celor două uretere separat.

Duplicația ureterală completă, situație frecventă și fără expresie clinică de obicei, beneficiază de tratament chirurgical în cazul complicațiilor: infecții urinare repetate, falsă incontinență, semne de uropatie obstructivă. Există patru categorii de anomalii asociate situațiilor de duplicație ureterală: refluxul vezicoureteral, megaureterul, ectopia unui orificiu ureteral și ureterocel pe unul din uretere.

Refluxul pe unul din cele două uretere, adesea pe ureterul care drenează polul inferior renal (pielonul inferior), va beneficia de implantare uretero-vezicală în bloc a ambelor uretere pentru că cincimea inferioară a traiectului ureteral este comună, într-o singură teacă, și vascularizația este comună. Există și alte modalități de tratament dictate de gradul displaziei renale a teritoriului drenat de ureterul cu reflux, de bilateralitatea leziunilor, astfel că se poate drena ureterul afectat în ureterul care nu este sediu de reflux și care se implantează normal în vezică.

Ureterul duplicat, asociat unui megaureter, va fi operat practicându-se rezecția porțiunii dilatate și implantarea uretero-vezicală în bloc a celor două uretere, cu sau fără modelaj pe ureterul dilatat.

Ectopia ureterală cu duplicație se operează practicându-se heminefrectomie căci parenchimul pielonului drenat de ureterul ectopic este displazic și întreține infecție. În cazul ureterului ectopic nu mai sunt necesare precauții generate de vascularizația comună în porțiunea distală ce face imposibilă separarea celor două uretere; ureterul ectopic are vascularizație proprie până în vecinătatea locului unde se deschide (ex. vagin).

Strategia de tratament în cazul ureterocelului a suferit modificări cu timpul: dacă înainte de 1980 se practica nefroureterectomia polară superioară cu excizia ureterocelului și repararea detrusorului, acum tratamentul a devenit mai conservativ: începe prin punctia endoscopică a ureterocelului și ulterior se tra-

tează eventualele leziuni secundare: reflux vezico-ureteral, leziuni de displazie renală^(2,11).

Bibliografie

1. Frank JD Ureteral duplication and ureterocele In: O,Neil JA, Rowe MI, Grosfeld JL, Fonkalsrud EW, Coran AG Pediatric Surgery-fifth edition , Mosby Year Book, 1998, cap.10, 1623-30
2. Nepple KG, Cooper SC, Snyder III HM Ureteral duplication, ectopy, and ureterocele In:Gearhart JP, Rink RC, Mouriquand PDE Pediatric urology- second edition, Saunders Elsevier 2010, cap 26, 337-52
3. Cendron J, Schulman C Urologie pediatrique, ed Flammarion Paris, 1985, pg 143-60
4. Chwalla R The process of formation of cystic dilatation of the vesical end of the ureter and diverticula of the ureteral ostium. Urol Cutan Rev , 31:499,1927
5. Stephens PD Cecoureterocele and concept of embriology and etiology of ureterocele Aust N Z J Surg 1971, 40:239
6. Tanagho EA Ureterocele: embriogenesis, pathogenesis and management J CE Urol 1979, 18: 17
7. Prewett JTL, Jeans WD, Roylance J. The incidence and importance of renal duplication Clin Paed 1976, 27:521
8. Perlmutter AD, Retik AB, Bauer SB: Anomalies of upper urinary tract. In: Harrison JH, Gittes RF et al. Editors: Campbell,s Urology , vol.2, WB Saunders, Philadelphia, 1979, 1353
9. Williams DI: Ureteric duplication and ectopia. In: Williams ID editor.Paediatric Urology.Butterworths, London 1969, 201
10. Keating MA Ureteral duplication anomalies: ectopic ureters and ureterocele.In: Belman AB, King LR, Kramer SA Clinical pediatric urology – fourth edition , Martin Dunutz ed, 2004, cap 23, 677-733
11. Caldamore A, Snyder HM, Duckett JW: Ureterocele in children: follow-up management with upper tract approach. J Urol 131:1130, 1984

Ectopii ureterale

DEFINIȚIE

Reprezintă implantarea ureterului în afara locului normal de deschidere din trigonul vezical. Ectopia poate fi intra- sau extravezicală. Ectopia apare în $\frac{3}{4}$ din cazuri la copii cu duplicitate pieloureterală, în special la fete.

Boala este de 5 ori mai frecventă la fete decât la băieți.

EMBRIOLOGIE-PATOGENIE

Implantarea ectopică a ureterului se poate datora oricărei anomalii de poziție a mugurelui ureteral pe canalul Wolff sau oricărei întârzieri în separarea schiței ureterale de canalul Wolff. Cu cât burjonul ureteral se dezvoltă mai sus pe canalul mezonefrotic, cu atât implantarea se plasează mai jos pe derivatele wolffiene. Dacă separarea burjonului ureteral de canalul Wolff se produce, ectopia se situează la nivelul tractului urinar (col vezical, uretra posterioară la băieți sau pe toată lungimea uretrei la fete). Dacă schița ureterală e plasată prea sus pe canalul mezonefrotic, nu va intra niciodată în contact cu sinusul urogenital după rezorbția canalului Wolff și rămâne definitiv implantată în aceasta din urmă. Astfel se explică la băieți implantarea ectopică în tractul urogenital, derivat din canalul Wolff (vezicule seminale, canalul deferent, canalul ejaculator). La fete, deși canalul Wolff va dispărea, va persista canalul Gartner și există ectopii ureterale în vagin, colul uterin, uter. Se consideră că implantările ectopice ale ureterului în tractul genital sunt mai frecvente în cazurile de ureter unic, iar implantările ureterale ectopice în tractul urinar sunt mai frecvente în cazurile de duplicații ureterale. Faptul că există un grad de displazie renală la nivelul pilonului corespunzător ureterului ectopic sugerează unor autori o anomalie de dezvoltare a căilor excretorii.

S-a produs o explicație embriologică pentru a lămuri asocierea displaziei renale atunci când implantarea ureterului se face ectopic. Dacă burjonul ureteral

ectopic ia naștere prea sus (în poziție înaltă) pe canalul Wolff, intră în contact cu schița renală prea sus, într-o zona fără potențial de diferențiere și unde persistă încă structuri mezonefrotice, explicând astfel frecvența țesutului displazic asociat ectopiei ureterale.

Ectopia renală unilaterală

La fete orificiul ectopic poate fi situat la nivelul colului vezical sau în uretră, în jurul meatului urinar sau în vagin.

Diagnosticul este clinic și prin explorări paraclinice. Simptomul obișnuit este incontinența permanentă de urină asociată cu micțiuni normale. Atunci când există infecție urinară, există iritație perineală. Incontinența este greu de evidențiat la un copil care nu și-a căpătat încă un act micțional controlat. Mai mult, există posibilitatea unei ectopii ureterale înalte în zona colului vezical sau mai sus și care să nu se însoțească de incontinență.

S-ar putea evidenția clinic orificiul ectopic la nivelul vulvei, dar acest fapt se întâmplă mai rar. Mai mult, injectarea unei substanțe colorante care să coloreze urina și eventual să fie observată în perineu nu dă rezultate, căci pielonul unui astfel de ureter nu secretă.

Diagnosticul paraclinic face apel la explorări ecografice și radiologice:

-*ecografia* - poate evidenția ureterul dilatat, un ureterocel, o dilatație chistică a pielonului superior;

-*urografia* permite ades afirmarea diagnosticului dar poate da, în același timp, naștere la interpretări; în caz de duplicație pieloureterală: pielonul superior este palid, dilatat, dar vizibil și atunci diagnosticul este evident. Frecvent însă pielonul superior este fără valoare funcțională, rămâne “mut”, dar își trădează prezența fie prin faptul că pielograma este amputată de calicele superior, fie de faptul că pielonul inferior este coborât și împins în afară.

-*cistografia* - poate obiectiva un reflux activ în ureterul ectopic.

-*endoscopia* - poate detecta un orificiu prin care se scurge urina și care poate fi cateterizat iar traiectul ureterului opacifiat.

- la băieți ureterul ectopic se poate deschide în uretra posterioară sau în colul vezical, deasupra sfincterului extern sau la nivelul tractului genital, situație în care nu este vorba de o duplicație, ci de un ureter simplex. De altfel, la băieți ectopia este mai frecvent în legătură cu un ureter simplex decât asociată

unui sistem ureteral dublu.

Diagnosticul se pune atât pe semnele clinice - piurie asociată sau nu cu tulburări în sfera genitală, cum ar fi o orhiepididimită, cât și pe examenul urografic. Ne putem gândi la o ectopie ureterală în fața unui băiat cu absența eliminării substanței de contrast la examenul urografic și care concomitent are simptome genitale de aceeași parte. Diagnosticul de agenezie renală nu se pune decât excluzând toată patologia, în special cea caracterizată de un rinichi displazic drenat de un ureter ectopic^(1,2,3).

TRATAMENT:

Cazurile de ectopie ureterală cu duplicitate se operează aproape totdeauna, practicându-se heminefroureterectomie. Parenchimul pielonului drenat de ureterul ectopic este displazic și de obicei este iluzoriu să se păstreze un teritoriu care nu contribuie la funcția renală globală și în plus întreține infecția. În cazul ureterului ectopic nu mai sunt necesare precauțiile generate de vascularizația comună în porțiunea distală ce face imposibilă separarea celor două uretere. Cu cât ectopia este mai distal cu atât se poate exciza ureterul ectopic fără grijă. Bontul ureteral trebuie să fie cât mai mic, pentru a evita transformarea lui într-o pungă cu puroi.

Alte posibilități terapeutice ar fi:

- Ureteropielostomie: dacă teritoriul renal este cu valoare funcțională satisfăcătoare.

- Heminefrectomie polară superioară fără excizia ureterului ectopic.

- Excizia porțiunii distale a ureterului ectopic și implantare ureterovezicală a porțiunii craniale de ureter, dacă ureterul ectopic nu este foarte dilatat, iar parenchimul corespunzător păstrează o funcție acceptabilă.^(2,3)

Ectopia bilaterală a ureterului simplex

În cazul ectopiei unui ureter simplex, jumătatea corespunzătoare a trigonului vezical lipsește. În cazuri rare, anomalia se întâlnește bilateral, simetric, situație în care cele două uretere se deschid în afara vezicii, oriunde de la colul vezical la vestibulul vaginal. Diagnosticul este sugerat de incontinența urinară completă, fără micțiuni normale. Explorările vor evidenția o vezică de dimensi-

uni reduse, uneori chiar inexistentă (agenezie vezicală). Din această cauză, ectopia bilaterală a unui ureter simplex este o entitate clinică și patologică ce reclamă un tratament cu atât mai complex cu cât formele sunt mai severe.

În formele minore, atunci când ureterele se implantează aproape de colul vezical, vezica poate păstra o capacitate suficientă și mecanismul sfîcterian să aibă o oarecare competență. În aceste cazuri se poate practica implantare uretero-vezicală cu rezultate satisfăcătoare.

În formele severe este necesară reconstrucția completă a sistemului sfîcterian și reimplantarea în vezică (dacă există). Alteori este necesară derivația internă sau externă a urinii.

Bibliografie

1. Cendron J, Schulman C Urologie pediatrique, ed Flammarion Paris, 1985, pg 143-60
2. Williams DI: Ureteric duplication and ectopia. In: Williams ID editor. Paediatric Urology. Butterworths, London 1969, 201
3. Nepple KG, Cooper SC, Snyder III HM Ureteral duplication, ectopy, and ureteroceles In: Gearhart JP, Rink RC, Mouriquand PDE Pediatric urology- second edition, Saunders Elsevier 2010, cap 26, 337-52

REFLUXUL VEZICO-URETERAL

Refluxul vezico-ureteral se definește ca ascensiunea urinei din vezică în căile urinare superioare⁽¹⁾. În mod fiziologic, acest reflux nu există; un mecanism antireflux anatomic și funcțional se opune refluării urinei atât în timpul micțiunilor cât și în afara lor.

Etanșitatea joncțiunii uretero-vezicale depinde de ansamblul structurilor tisulare care compun ureterul terminal și intramural. Fibrele ureterale musculare, de collagen și elastice, formează o rețea de ochiuri a cărei întindere închide orificiul ureteral atunci când se destinde vezica. O interpretare embriologică permite a atribui refluxul unei ectopii înalte a ureterului deschis cranial și lateral în vezică, cu traiect intramural submucos scurt, rezultat dintr-un burjon ureteral care ar fi luat naștere prea jos pe canalul lui Wolff⁽¹⁾.

Se consideră că elementul esențial care asigură mecanismul antireflux îl constituie lungimea traiectului submucos al ureterului terminal^(2,3). Refluxul vezico-ureteral este mai grav când urina este infectată iar infecția ascensionează până la parenchimul renal pe care îl deteriorează progresiv și determină pielonefrita cronică⁽⁴⁾. Se consideră că refluxul cu urini sterile nu ar fi atât de grav pentru parenchimul renal⁽⁵⁾.

Există două feluri de reflux vezico-ureteral având origini și tratament diferite: reflux primitiv (primar) și secundar.

Refluxul primar este rezultatul unei anomalii congenitale intrinseci a mecanismului fiziologic antireflux. Se consideră că sistemul suferă o maturare odată cu creșterea, fapt ce explică vindecarea spontană a refluxului la copiii de vârstă mică. Maturarea joncțiunii uretero-vezicale este privită ca un mecanism ce intervine pentru diminuarea probabilităților de reflux secundar și pentru a atenua efectul unor leziuni minore ale ureterului terminal. Dar creșterea nu poate normaliza funcția unui ureter prezentând o anomalie constituțională severă.

Refluxul secundar este consecința unei patologii generate la rândul ei de o malformație (ex. valva de uretră posterioară) sau de un obstacol funcțional (ex. vezica neurologică).

DIAGNOSTICUL REFLUXULUI VEZICO-URETERAL, primar sau secundar, se pune pe baza investigațiilor imagistice:

-ecografia uterului gravid poate constata o dilatație a căilor urinare ale fătului

-uretrocistografia - este explorarea în care se opacifiază vezica urinară și apoi se execută clișee în repaus, în micțiune și postmicțional⁽⁵⁾. Cistografia normală nu evidențiază substanță de contrast în uretere. Dacă ureterele sunt opacifiate vorbim de reflux, uni sau bilateral și acest reflux se clasifică în diferite grade (se cunosc mai multe clasificări ale gradelor de reflux)^(6,8) :

- gradul 1 este opacifiat doar ureterul
- gradul 2 reflux uretero-pielo-caliceal fără dilatație
- gradul 3 reflux uretero-pielo-caliceal cu dilatație moderată
- gradul 4 dilatație uretero-pielo-caliceală cu calicele balonizate
- gradul 5 dilatație importantă, uretere tortuoase, calice balonizate, reflux intraparenchimos.

-ecografia reno-ureterală și

-urografia - permit studiul morfologic al arborelui uretero-pielo-caliceal

-scintigrafia renală - poate evidenția cicatricile parenchimului renal, semne ale unei pielonefrite cronice^(9,10)

-endoscopia urinară – practică cu instrumentar adecvat (uretrocistoscop pediatric, Ch 9,5 - 11 cu un canal de lucru) permite aprecierea aspectului orificiilor ureterale, lungimea traiectului submucos, poziția orificiilor ureterale.

-studiile urodinamice ale fazei de umplere și golire ale vezicii pot evidenția imaturitatea structurilor pereților vezicali sau dissinergia vezico-sfincteriană, tulburări ce pot favoriza permanentizarea refluxului.

SIMPTOMATOLOGIA CLINICĂ ȘI CIRCUMSTANȚELE DE DIAGNOSTIC

Descoperirea unui reflux vezico-ureteral se petrece cel mai frecvent în situația unei infecții urinare dar și cu ocazia unui bilanț biologic general la un pacient cu proteinurie, hematurie, tulburări de continență, hipertensiune arterială⁽⁶⁾.

La nou-născut simptomatologia este severă, tabloul clinic este dominat de vărsături, diaree(!!!), deshidratare, oligurie. Adesea, se diagnostichează și la mamă o infecție urinară.

La copilul mic pe primul plan sunt manifestările digestive: dureri abdominale difuze, vărsături, uneori febră și diaree, meteorism abdominal. Semnele sunt necaracteristice și insuficiente pentru un diagnostic clar.

La copilul mare, semnele clinice sunt evocatoare, legate de infecția urinară care însoțește refluxul: tulburări micționale, dureri abdominale în hipogastriu sau dureri lombare, micțiune în doi timpi. Se citează date despre caracterul familial al refluxului ce impune cercetarea sistematică a unui eventual reflux la copiii ai căror părinți au avut o uropatie obstructivă⁽⁷⁾.

TRATAMENTUL REFLUXULUI poate fi medical sau chirurgical.

Refluxul vezico-ureteral poate, natural, să dispară și anume la cazurile de pacienți cu vârstă mică, la cazurile cu reflux moderat și atunci când nu s-au constatat leziuni parenchimotoase concomitente. În același timp, s-a constatat că parenchimul renal este mult mai expus accidentelor infecțioase decât consecințelor mecanice ale refluxului.

Tratamentul medical face apel la antibiopprofilaxie ce previne afectarea parenchimului de către urina infectată^(11,12). Tratamentul medicamentos nu vindecă refluxul dar face să fie evitată infecția urinară. Antibiopprofilaxia este continuată timp de câteva luni până dispariția refluxului este documentată uretrocistografic⁽¹³⁾.

Tratamentul chirurgical se practică în absența vindecării refluxului în ciuda tratamentului medical sau în prezența unui reflux de grad mare⁽¹⁴⁾. Intervenția chirurgicală constă în refacerea unui sistem antireflux eficace. Vârsta la care se practică intervenția depinde de gradul refluxului – de obicei refluxurile severe de grad 4,5 sunt operate înaintea vârstei de 2 ani. Unele cazuri cu reflux de grad mic pot beneficia de tratament endoscopic când se injectează submeatal material biologic inert, care prin obstacolul creat să împiedice refluxul.

Bibliografie

1. Juskiewenski S. Reflux vesico-ureteral. In: Cendron J, Schulman C –Urologie Pediatrique, ed Flammarion, Paris 1985, cap.21, p 166-181
2. Hammar E, Helin I. Microanatomy of the intravesical ureter in children with or without reflux. J Urol 1977,117; 353-4
3. Schulman C C, Denis R, Gregoir W. La physiopathologie de reflux vesico-ureteral Chir. Ped. 1979,20; 239-245
4. Mathieu H, Guedeney Y. Nephropathie de reflux vesico-ureteral. In: Royer P, Habib R, Mathieu H et al. Nephrologie Pediatrique ed Flammarion, Paris 1983,170-79
5. King L R Vesico-ureteral reflux: history, etiology and conservation treatment. In: Kelalis PP, King LR Clinical Pediatric Urology, ed Saunders Philadelphia, 1976,342-365
6. Kramer A S Vesicoureteral reflux .In: Kelalis P P, King L R, Belman A B. Clinical Pediatric Urology, Third ed, ed Saunders Philadelphia, 1992,vol.2, cap.14, p 441
7. Middleton G W, Howards S S, Gillenwater J Y. Sex-linked familial reflux J.Urol. 1975,114:36-39
8. Montagne J P, Faure C. Diagnostic du reflux vesico-ureteral chez l'enfant .In: Journee Parisienne de Pediatrie 1985 ed. Flammarion, Paris, 1985:52-57
9. Melik W F, Brodeur A E, Karellos D N. Suggested classification of ureteral reflux and suggested treatment. J. Urol. 1962, 88; 35-37
10. Rolleston G L, Maling T M J, Hodson C J. Intrarenal reflux and scarred kidney . Arch.Dis.Child. 1974; 49: 531-539
11. Ransley P G, Ridson R A. Reflux nephropathy: effect of antimicrobial therapy on evolution of the early pielonephritic scarr. Kidney Int. 1981,20: 733-742
12. Mollard P. Precis d'urologie ed.Masson Paris,1985,p.71-99
13. Kramer S A Vezicoureteral reflux In: Belman A B, King L R, Kramer S A Clinical pediatric urology-fourth edition, ed.Martin Dunitz, 2004; cap.23: 749-809
14. Gearhart J P, Rink R P, Mouriquand P D E. Pediatric Urology- second edition, ed.Sanders, 2010, part III, section II,283-350

HIPOSPADIASUL

Este o malformație congenitală constând în deschiderea anormală a meatului uretral pe fața ventrală a glandului sau penisului sau chiar în perineu. Este cauzată de o dezvoltare incompletă a uretrei anterioare; deschiderea uretrei mai spre proximal se însoțește de grade crescute de malformație peniană:

- Gland etalat, turtit anteroposterior;
- Prepuțul învelește în exces fețele dorsală și laterale ale glandului și lipsește de pe fața ventrală;
- Corpul spongios al uretrei poate lipsi pe o porțiune în amonte de meat (segment pelucid).
- Corpii cavernoși sunt torsionați
- Există un țesut fibros care determină încurbarea ventrală a penisului, numit cordee⁽¹⁾.

Hipospadiasul este una din cele mai frecvente malformații, 1/300 din nou-născuții de sex masculin având această boală. A fost sugerată și transmiterea genetică a bolii, fiind citată incidența de 14% în frații și o proporție de 8% printre copiii cu hipospadias care au tatăl cu această boală⁽²⁾.

ANOMALII ASOCIATE

Sunt multiple. Cel mai frecvent sunt: absența testiculului din scrot (30% din cazuri), hernia inghinală, anomalii ale aparatului urinar superior (hidronefroza), tumori renale (Drash syndrome).

CLASIFICAREA FORMELOR DE HIPOSPADIAS

Se face în funcție de localizarea meatului după redresarea curburii diafizei peniene prin îndepărtarea cordeei⁽³⁾:

Anterior (65-70% din cazuri)

-glandular

- coronal
- penian anterior

Mediu (10-15% din cazuri)

Posterior (20% din cazuri)

- penian posterior
- penoscrotal
- scrotal
- perineal



Figura VII.4. Hipospadias penian - aspect clinic

TRATAMENT

Este chirurgical și constă în repararea defectelor. Problemele care se pun sunt reprezentate de obiectivele tratamentului și vârsta de începere a acestuia.

Obiectivele tratamentului sunt:

- Realizarea unui penis rectiliniu, prin înlăturarea cordeei;

- Plasarea meatului uretral în vârful glandului printr-un procedeu de plastie (înlocuire) a uretrei;
- Plastia glandului penian;
- Plastia tegumentului de la baza viitorului gland.

Toate acestea vor da un aspect cât mai apropiat de normal penisului. Fiecare din aceste etape apelează la numeroase tehnici chirurgicale asupra cărora nu insistăm aici.

Vârsta la care se practică repararea defectelor este discutabilă, fiind numeroase opinii. Se descrie o “fereastră de oportunitate” în intervalul de vârstă 6 luni – 1 an și 3 luni a pacientului⁽⁴⁾. Alți autori consideră vârsta optimă ca fiind cea de 2 ani^(5,6).

Progresele în anestezie, material de sutură, instrumentar delicat și dispozitive de magnificație au permis coborârea vârstei pentru efectuarea acestor intervenții.

Experiența personală a autorului pledează pentru vârsta de 4-5 ani ca fiind propice efectuării intervenției de corecție a defectelor din hipospadias. Opiniez pentru o intervenție într-un timp și nu pentru intervenții seriate de-a lungul a 2-3 ani. Toți autorii sunt de acord că tratamentul hipospadiasului trebuie încheiat înainte ca pacientul să se integreze în comunitate.

Bibliografie

1. Duckett JW: Hipospadias In Cendron J, Schulman C. Urologie Pediatrique ed. Flammarion, Paris 1985, pag.212.
2. Bauer SB, Retik AB, Colodny AH. Genetic aspects of hypospadias. Urol.Clin.North Am.1981: no8:559-64.
3. Murphy JP: Hypospadias In Ashcraft KW, Holomb III GW, Murphy JP-Pediatric Surgery, 4TH edition, Elsevier Saunders Philadelphia, 2005, cap.58, pag806.
4. Schultz JR, Klykilo WM, WacksmanJ: Timing of effective hypospadias repair in children. Pediatrics 1983;71; 342-52.
5. Kelalis PP, Bunge R, Barkin M et al: The timing of effective surgery on genitalia of male children with particular reference to undescended testis and hypospadias. Pediatrics 1975; 56: 479-83.
6. Winslow BH, Horton LE: Hypospadias. Sem. Urol. 1987;5: 236-42.

EPISPADIASUL

Este o malformație congenitală ce afectează ambele sexe. La băieți constă în deschiderea anormală a meatului uretral pe fața dorsală a glandului, penisului sau chiar subpubian. La fete se caracterizează prin clitoris bifid și incontinență urinară.

Afecțiunea este cauzată de aplazia feței superioare a uretrei. Face parte dintr-o categorie mai largă de boli, alături de extrofia de vezică și extrofia cloacei.

Mai multe teorii au încercat să explice apariția acestui complex de anomalii. Se pare că este implicat un defect de migrare înspre anterior a membranei cloacale, care va genera ulterior defecte în dezvoltarea structurilor peretelui anterior al abdomenului⁽¹⁾.

INCIDENTA este apreciată la 1/30000 – 1/100000 de nou născuți⁽²⁾, mult mai rară decât hipospadiasul. Băieții sunt mai frecvent afectați decât fetele, cu un raport de 5 la 1.

ASPECT CLINIC ȘI CLASIFICARE

La băieți există trei forme de epispadias:

- *Glandular*, cu gland turtit, prepuț incomplet, penis scurt, vizibil după retracția prepuțului;
- *Penian*, cu gland turtit, prepuț incomplet, penis scurt, placat pe abdomen;
- *Subpubian*, forma cea mai frecventă, asociată cu incontinență urinară.

La fete, boala se caracterizează prin clitoris bifid și adesea incontinență urinară. De regulă, vaginul și restul organelor genitale sunt normale. Uneori, prin orificiul uretral poate prolaba mucoasa vezicală.

Diagnosticul bolii este clinic, pacienții necesitând obligatoriu și investigații complementare (urografie, uretrocistografie, endoscopie), căci refluxul

vezico-ureteral malformativ însoțește de multe ori epispadiasul.



Figura VII.5. Epispadias – aspect clinic

TRATAMENTUL este chirurgical. Intervențiile sunt delicate, urmărind refacerea anatomiei normale și ameliorarea incontinenței urinare. Vârsta operației se situează în jurul a 2-3 ani^(3,4,5).

Bibliografie

1. Mildenberger H, Kluth D, Dziuba M: Embriology of bladder extrophy .J.Pediatr. Surg. 1988;23:116.
2. Belman AB, King LR. Anomalies of the urinary tract: Urethra In: Kelalis PP, King LR. Clinical Pediatric Urology. Saunders, Philadelphia, 1976; 595-6.
3. Cendron J, Melin Y. Epispadias-garson et fille- In: Cendron J, Schulman C. Urologie Pediatrique, ed Flammarion Paris, 1985,228-31.
4. Gearhart JP. Surgery of classic bladder extrophy and epispadias. In Frank JD, Gearhart JP, Snyder HM. Operative pediatric urology, Churchill-Livingstone, 2002;19:205
5. Woodhouse CJ. Genitoplasty in extrophy and epispadias. In Stringer MD, Oldham KT, Mouriquand PDE. Pediatric Surgery and Urology-Long term outcomes, Cambridge 2006;45:593

COMPLEXUL MALFORMATIV EXTROFIE DE VEZICĂ – EPISPADIAS - EXTROFIE CLOACALĂ

Este vorba despre o serie de afecțiuni ale pelvisului și organelor genitale, care, după Gearhart și Jeffs⁽¹⁾ sunt reprezentate de:

- epispadias
- forma clasică de extrofie de vezică
- extrofia cloacală
- diversele variante de extrofie

Extrofia de vezică

DEFINIȚIE

Este o malformație gravă reprezentând un defect în dezvoltarea porțiunii anterioare și inferioare a abdomenului, astfel că vezica urinară, desfăcută ca o carte, nu mai este reprezentată decât de peretele său posterior. Boala atinge în mod egal ambele sexe și apare cu o frecvență de 1/10.000 – 40.000 de nou-născuți vii^(2,3).

PATOGENIE

Se consideră că este vorba de o lipsă de proliferare a mezodermului care se oprește la nivelul peretelui lateral al abdomenului. Astfel, peretele anterior și inferior al abdomenului rămâne format numai din ectoderm și foița endodermică anterioară a veziculei alantoide. Această lipsă de mezodermizare se întinde cranial până la ombilic. Din rezorbția acestei zone rezultă lipsa peretelui antero-inferior al abdomenului, lipsa peretelui anterior al vezicii urinare, lipsa de unire pe linia mediană a formațiunilor musculo-aponevrotice de înveliș, precum și lipsa simfizei pubiene, cele două corpuri pubiene fiind la distanță între ele. De asemenea, tuberculul genital este și el interesat de procesul aplastic, existând

constant epispadias la băieți și bifiditatea clitorisului la fete. Deoarece aplazia este întinsă până la ombilic, după căderea cordonului ombilical cicatricea ombilicală nu se va vedea pe abdomen, ea fiind invaginată^(4,5).

CONSIDERAȚII ANATOMICE.

Pelvisul pacienților cu extrofie este lărgit pe seama diastazisului oaselor pubiene cât și prin eversarea oaselor coxalului. Rotația în afară și deplasarea laterală a osului iliac crește distanța dintre șolduri, apare balansul șoldurilor în mers și șchiopătare, rotația în afară a membrelor inferioare.

La pacienții cu extrofie de vezică este afectată musculatura planșeului pelvin care are rol în continența fecală și urinară și care asigură menținerea organelor în pelvis împiedicând prolapsul. Astfel ridicătotul anal este plasat cu o porțiune musculară mai mare posterior decât anterior și nu mai poate menține închis colul vezical și uretra posterioară. Divergența oaselor pelvisului determină o alungire și lărgire a hiatusului prin care trec uretra, vaginul și rectul.

Defectele peretelui abdominal la acești pacienți constau în frecvența mare a herniilor inghinale și micșorarea distanței între ombilic și orificiul anal^(5,6).

SIMPTOMATOLOGIE

Există semne clinice în formele complete și în formele incomplete.

Formele complete:

-semne comune ambelor sexe. În regiunea hipogastrică se constată prezența unei formațiuni care proemină, de culoare roșie-violacee, reprezentând peretele posterior al vezicii, acoperit de mucoasă (placa vezicală). În porțiunea inferioară se observă deschiderea celor două orificii ureterale. Ulterior, zona inițial roșie, netedă devine cerebriformă, ia un aspect rotunjit, datorită hipertrofiei pliurilor mucoase iar mai târziu placa se acoperă de ulcerații sângerânde, mucus și puroi. Când copilul plânge sau țipă tumora bombează datorită creșterii presiunii intraabdominale. Periferia tumorii se continuă cu pielea normală a abdomenului. Tumora este depresibilă la palpare, la periferie palpându-se inelul fibros circular reprezentat de marginile dreptilor abdominali și de cordonul fibros ce unește cele două oase pubiene. Examinând copilul aflat în poziție de

decubit dorsal se constată prezența orificiului anal antepozat și orientat anterior.

-semne particulare la băieți. De obicei, nu există burse ca atare, ci inferior și lateral de tumoră, două burelete genitale ce conțin sau nu gonade palpabile, adesea constatându-se prezența unei hernii inghinale voluminoase. Penisul este rudimentar, reprezentat de un gland epispad, cu o diafiză scurtă și placată pe pubis. Mucoasa uretrei se continuă cu mucoasa vezicală, iar la limita între uretră și vezică se observă orificiile canalelor ejaculatorii. Prepuțul învelește în exces fața ventrală a glandului.

-semne particulare la fete. Labiile mari sunt reprezentate de bureletele genitale, labiile mici fiind aplazice. Clitorisul este bifid. Vaginul și himenul sunt intacte.

Copilul cu extrofie de vezică este incontinent pentru urină, contactul permanent cu urina determină leziuni de iritație întinsă a tegumentelor, însoțită de dureri. Când începe să meargă, copilul va avea un mers particular, legănat, dificil, asemănător mersului de rață din luxația congenitală de șold bilaterală, neglijată. Problema vieții sexuale la băieți este extrem de dificilă, spre deosebire de fete care pot avea o viață sexuală aproape normală, cu sarcini normale și nașteri pe căi naturale.

În formele incomplete, ce se întâlnesc la fete, malformația constă în îndepărtarea moderată a oaselor pubiene ce rămân unite printr-un ligament foarte puternic. Sub el, clitorisul este divizat, fiecare hemiclitoris fiind plasat de o parte și alta a unui orificiu larg, infundibuliform, reprezentând o formă de epispadias. Particularitatea malformației o reprezintă absența sfincterului ce determină incontinența urinară⁽⁷⁾.



Figura VII.5. Extrofie de vezică la o fetiță
aspect pre- și postoperator

TRATAMENT

Este foarte complex și rezultatele sunt aleatorii. Există două posibilități terapeutice: reconstrucția aparatului urinar inferior sau derivația urinei în tubul digestiv (sigmoid) și extirparea plăcii vezicale. Chirurgia reconstructivă este soluția ideală și constă în închiderea în perioada neo-natală (vârsta de 48 ore) a plăcii vezicale, reconstrucția ulterioară a colului vezical și sfincterului uretrei și reconstrucția acesteia. Rezultatele pozitive cu această tehnică se cifrează la 60%^(9,10).

Obiectivele tratamentului de reconstrucție în cazurile de extrofie de vezică (dar și epispadias) pot fi clasificate⁽⁸⁾ în :

- obiective principale:

- realizarea continenței urinare
- obținerea unei micțiuni fiziologice
- un rezervor urinar cu presiune joasă
- preservarea funcției renale
- aspect și funcționalitate acceptabilă a perineului anterior

- obiective secundare:

- diminuarea numărului de pusee de infecție urinară
- diminuarea riscului apariției de calculi urinari
- diminuarea riscului de malignizare a structurilor urinare
- reconstrucția peretelui anterior al abdomenului
- reconstrucția planșeului pelvin

Atingerea acestor obiective rămâne o piatră de încercare pentru chirurg⁽¹¹⁾.

Bibliografie

1. Gearhart JP, Jeffs RD(1996) Extrophy of the bladder, epispadias and other anomalies.In: Walsh Retik A, Stamey T, Vaughan D(eds) Campbell,s Urology.6th edition ,vol.2,Philadephia PA:VB Saunders,1772-821.
2. Belman A, King LR, Kramer SA,eds: Clinical Pediatric Urology,4th edition, Philadelphia, VBSaunders,2003.
3. Gearhart JP, Rink RC, MouriquandPDE,eds:Pediatric Urology,1st edition Philadelphia VBSaunders, 2001.
4. Marshall V, Muecke EC: Functional closure of typical extrophy of the bladder .J Urol 104,:205-12, 1970.
5. Purves JT, Gearhart JP: The bladder extrophy-epispadias-cloacal extrophy complex In: Gearhart,Rink, Mouriquand- Pediatric Urology,second edition, Saunders Elsevier 2010, Cap 30, 386-424.
6. Brock III J, O,Neil J Jr: Bladder extrophy In: O,Neil JA, Rowe MI, Grosfeld JLet al.(eds) Pediatric Surgery .5th edition , vol.2, Philadelphia,PA:Mosby Year Book ,1709-32, 1988.
7. Canning DA, Gearhart JP: Extrophy of the bladder In: Ashcraft KW, Holder TM. Pediatric surgery-second edition, VBSaunders Philadelphia, cap 56, 678-91, 1993.
8. Belman AB, King LR, Kramer SA Clinical Pediatric Urology-fourth edition, Martin Dunitz ed, Cap 27, 860-97, 2004.
9. Gearhart JP. Surgery of classic bladder extrophy and epispadias. In Frank JD, Gearhart JP, Snyder HM. Operative pediatric urology, Churchill-Livingstone, 2002;19:205
10. Woodhouse CJ. Genitoplasty in extrophy and epispadias. In Stringer MD, Oldham KT, Mouriquand PDE. Pediatric Surgery and Urology-Long term outcomes, Cambridge 2006;45:593.
11. Ransley P, Wooppin M (1988) Bladder extrophy closure and epispadias repair. In: Spitz L (ed) Operative Surgery: pediatric surgery. London, Butterworths, 620-32.

Extrofia cloacală

Extrofia cloacală, denumită și fisura vezico-intestinală, cloacă ectopică, ectopie viscerală, extrofia de vezică complicată sau fisura peretelui abdominal reprezintă cea mai severă formă de defect al peretelui anterior al abdomenului.

Boala a fost descrisă de Littre în 1709 iar primul caz operat cu succes, în care s-a făcut o reconstrucție, a fost raportat în 1960 de către Rickham. Mult timp s-a considerat că pacienții cu această malformație complexă ar fi sortiți decesului iar tratamentul nejustificat. Dar Rickham spunea: „...în următorii ani, chirurgii pediatri vor stăpâni această problemă. Trebuie reconsiderată părerea că acești copii nu vor fi utili societății și ar fi mai bine să fie lăsați să moară”⁽¹⁾. În anii 80, s-a raportat o rată a supraviețuirii după tratament de 83%⁽²⁾.

EMBRIOGENEZĂ

Extrofia cloacală este considerată o manifestare a unei embriogeneze anormale și nu o oprire în dezvoltare, căci embrionul uman nu trece în dezvoltarea sa printr-un stadiu de extrofie. În mod normal, în perioada 2-3 săptămâni de viață intrauterină, membrana cloacală desparte cavitatea celomică de spațiul amniotic, fiind plisată pe linia mediană, în vecinătatea cozii, caudal de șanțul primitiv, într-o arie cu ectoderm și endoderm, fără mezoderm. În săptămâna a 4-a, odată cu creșterea embrionului și alungirea porțiunii caudale, membrana cloacală formează peretele anterior al sinusului uro-genital, la baza alantoidei. Tuberculii genitali migrează inițial cranial și lateral de membrana cloacală pentru a fuziona apoi, pe linia mediană, alungind distanța dintre ombilic și membrana cloacală, permițând dezvoltarea unui perete infraabdominal intact. În același timp, septul uro-rectal se dezvoltă medial și caudal, atingând perineul primitiv (membrana cloacală) și separând calea uro-genitală de cea digestivă.

Există două teorii care ar explica embriogeneza anormală a extrofiei cloacale:

-**teoria „deplasării caudale”** care atribuie întreg spectrul malformativ

(epispadias, extrofie de vezică) tulburărilor în deplasarea tuberculilor genitali, care nu ar mai fuziona corect. Dacă deplasarea și lipsa fuziunii se face până la locul unde septul uro-rectal întâlnește membrana cloacală, ar rezulta epispadiasul. Dacă deplasarea se face și mai caudal rezultă și extrofia de vezică și chiar extrofia cloacală⁽³⁾.

-**teoria „defectului în pană”** datorat unei membrane cloacale întinse care s-ar rupe și ar permite apariția defectelor. Teoria aceasta este susținută de studii experimentale care au evidențiat, la embrionii de pui, că implantarea unui grefon din material plastic în aria membranei cloacale determină efect de „pană” în dezvoltare, rezultând grade variate de tulburări în dezvoltarea regiunii infraombilicale⁽⁴⁾.

A fost descrisă și o cloacă „acoperită” în care se întâlnesc leziunile din extrofia cloacală, dar la pacienți cu peretele anterior al abdomenului intact. Embriologic, această anomalie se explică printr-un defect de mezodermizare, în care mezodermul invadează complet sau parțial o arie în care s-a produs, deja, extrofia viscerelor prin efectul de „pană”, în embriogeneză. În funcție de gradul mezodermizării poate apare fisura vezicală superioară în care numai porțiunea apicală a vezicii este extrofiată, însoțind o uretră și un penis normale⁽⁵⁾.

INCIDENȚA

Extrofia cloacală reprezintă forma cea mai gravă a unui întreg spectru de boli, de la epispadias, extrofia de vezică și mai departe. Apare cu o frecvență de 1 la 30.000 de nou-născuți și însumează 60% din spectrul anomaliilor (genitale, urinare, digestive). Dacă pentru extrofia de vezică există o predominanță a sexului masculin de 2,3/1, extrofia cloacală apare cu aceeași frecvență la ambele sexe.

ANOMALII ASOCIATE

În afara anomaliilor care clasic apar și definesc extrofia cloacală, în 85% din cazuri se găsesc și alte anomalii după cum urmează:

-*anomalii urinare*, frecvente (40-60%) și constau în rinichi în potcoavă,

hidronefroză, atrezie uretrală, agenezie renală unilaterală, rinichi multichistic, duplicații uretrale, ectopii sau fuziuni renale.

-*anomalii vertebrale* (meningocel, mielomeningocel, lipomeningocel) și care determină mielodisplazie, se întâlnesc și ele cu o frecvență ridicată (30-40%). Alte anomalii ale SNC sunt mai puțin frecvente. Supraviețuitorii au un intelect normal.

-*anomalii gastro-intestinale* constau în malrotații, atrezie duodenală, duplicații, diverticul Meckel, absența apendicelui sau apendice dublu. Trebuie cunoscută posibilitatea unui intestin subțire proximal scurt și trebuie luate toate măsurile pentru conservarea lungimii sale, având în vedere apariția unui sindrom de intestin scurt, după tratament .

-anomalii ale membrelor inferioare, picior strâmb, luxație de șold, agenezii.

ASPECTUL CLINIC

Complexul de anomalii constă într-un omfalocel, plasat în partea superioară și două hemivezici care în mijloc delimitează o zonă de mucoasă intestinală, în partea inferioară. Porțiunea de intestin ce proemină între cele două hemivezici reprezintă aria ileo-cecală. Se descriu patru orificii: cel superior reprezintă orificiul prin care se deschide lumenul intestinal proximal (poate exista un prolaps asemănător unei trompe de elefant), cel inferior reprezintă locul de unde pornește intestinul distal ce, invariabil, se va termina orb, asociat cu absența orificiului anal. Celelalte două orificii sunt laterale și reprezintă orificii ale lumenului apendicular.

Organele genitale ale copiilor cu extrofia cloacală sunt întotdeauna malformate. La băieți, testiculii sunt necoborâți, penisul este bifid, placat pe pubis, scrotul poate fi absent. La fete, clitorisul este bifid (sau absent), vaginul este dublu (sau poate lipsi), uterul este bifid sau dublu^(6,7).



Figura VII.5. Extrofie cloacală – aspect clinic

EVALUAREA COMPLEXULUI LEZIONAL se face printr-un examen amănunțit, probe de laborator și explorări imagistice. La scurt timp după naștere, fără nici o altă contraindicație, se va începe tratamentul chirurgical. Este necesară o strategie clară de tratament și cazurile vor fi rezolvate de echipe chirurgicale cu experiență.

Evaluarea preoperatorie se va adresa tractului urinar superior, SNC, anomaliilor musculo-scheletale și aparatului genital.

-examele de laborator se referă la probe de sânge și determinarea electrolitelor, glucozei, ureei, creatininei, calciului, hemogramei și probelor hepatice. Toți copiii vor avea determinat cariotipul.

-explorări imagistice: radiografii (întreg scheletul), ecografie, urografie.

TRATAMENTUL extrofiei cloacale va fi făcut de către o echipă complexă - chirurg pediatru, ortoped pediatru, neurochirurg, neonatolog - cu experiență, după un plan terapeutic bine stabilit de la început. Echipa poate coopta și personal ajutător (surori, psihiatru) și va face apel la cooperarea familiei, al cărui aport în tratament nu trebuie, totuși, supraestimat. Tratamentul va fi chirurgical și va fi practicat în unul sau mai multe momente operatorii. Corecția într-un singur timp operator este ideală. Acest fapt depinde de pacient (stare generală, alte malformații) și de experiența echipei operatorii (un diagnostic antenatal precis poate orienta mama să nască într-un centru medical ce dispune și de chirurgi pediatri cu experiență⁽⁸⁻¹⁰⁾).

ÎNCHIDEREA OMFALOCELULUI este indicată la vârsta de 48-72 ore datorită relativei elasticități a scheletului neonatal ce ar permite și apropierea oaselor pubisului. Se practică incizii cranial pentru a permite integrarea anșelor în abdomen și la nevoie, se apelează la plase de material sintetic (SILASTIC), pentru a asigura etanșeitatea peretelui anterior al abdomenului.

CORECȚIA DEFECTELOR INTESTINULUI. Scopul principal este păstrarea unui segment intestinal cât mai lung posibil. Se va anastomoza ileonul terminal cu porțiunea de colon care se termină orb în pelvis și capătul acestuia va fi scos în colostomie la nivelul peretelui anterolateral al abdomenului. Numeroase studii au demonstrat superioritatea colostomiei în dauna unei ileosto-

mii la locul unde ileonul se termină în placa extrofiei. Este de preferat să se păstreze apendicele în perspectiva folosirii sale drept cale de derivație a urinii și să se păstreze colonul duplicat pentru a fi utilizat ca ansă izoperistaltică sau antipe-ristaltică în tratamentul sindromului de intestin scurt sau pentru reconstrucția vezicii urinare (colocistoplastie de largire). La vârsta de un an se va lua decizia: dacă pacientul rămâne în colostomie definitivă sau se va practica o coborâre abdomino-perineală. Este greu de obținut o continență mulțumitoare datorită situației anatomice speciale (musculatura perineului este slab dezvoltată). Rezultatele intervențiilor de coborâre abdomino-perineală (fie tehnica clasică-Stephens, fie tehnica modernă- Pena) sunt mediocre.

RECONSTRUCȚIA TRACTULUI URINAR. După separarea plăcii intestinale dintre cele două hemivezici se tentează reconstrucția vezicii. Se apropie pe linia mediană peretele posterior al celor două hemivezici, apoi pereții anteriori, construindu-se o vezică, de obicei de volum foarte mic. Vezica reconstruită se va deschide la perineu – vezicostomie perineală. Intervenția, efectuată în perioada neo-natală are șanse de reușită în 10-30% din cazuri și pentru că oasele bazinului sunt elastice și permit, prin intermediul a două osteotomii iliace posterioare, apropierea ramurilor depărtate ale pubisului. Vezica, astfel reconstruită, va fi plasată în micul bazin, îndărătul pubisului refăcut.

Dacă reconstrucția în perioada neo-natală reușește, copilul va fi reoperat la vârsta de 2-3 ani când se va corecta epispadiasul după tehnica Young-Dees-Leadbetter și când se speră realizarea unei continențe urinare. Dacă situația nu permite astfel obținerea unei continențe vezicale, se apelează la cistoplastie de largire cu „patch” colic (ori ileon sau stomac) și derivații externe continente (prin intermediul apendicelui – Mitrofanoff - sau ileonului sau colonului). Nu există experiență privind realizarea continenței vezicale cu ajutorul sfincterului artificial. Alteori, orice tentativă de reconstrucție vezicală eșuează și atunci este necesară extirparea plăcii vezicale și ureterosigmoidostomie, cu mecanism antireflux, într-o ansă colică scoasă la perete. Se apreciază că intervenția de deschidere a ureterelor direct în colon (Coffey) este depășită.

RECONSTRUCȚIA APARATULUI GENITAL. Situația ideală este cea în care anatomia locală permite o reconstrucție a epispadiasului după tehni-

ca Young-Dees. Din păcate această situație este foarte rară. Frecvent, pacienții de sex masculin nu au corpi cavernoși și celelalte structuri ale falusului care să permită o reconstrucție adecvată și atunci, de comun acord cu familia, sunt declarați de sex feminin și li se practică orhiectomie (cu ocazia primei intervenții la naștere) și vor fi crescuți în direcția sexului feminin. Structurile genitale vor fi păstrate pentru a se construi un clitoris, hemiscroturile vor fi viitoarele labii, iar la o vârstă mare (12 ani) se va face vaginoplastie. La sexul feminin, clitorisul bifid și labiile mari permit o reconstrucție mai bună. Vaginul dublu sau atrezia unui vagin vor fi rezolvate la vârsta pubertății.

Rezultatele tratamentului extrofiei cloacale, în ciuda progreselor înregistrate, rămân mediocre. Mortalitatea perinatală este gravată de celelalte anomalii asociate. Intervențiile chirurgicale, multe și de mare amploare, cu rezultate care nu se ridică la înălțimea așteptărilor familiei, impun o conduită aparte din partea medicului chirurg pediatru^(11, 12).

Bibliografie

1. Rickham PO. Vezico-intestinal fissure. Arch Dis Child 1960;35:97-102
2. Hendren WH. Cloaca, the most severe degree of imperforate anus. Ann Surg 1998;228:331-46
3. Gray SW, Skandalakis JE. Embriology for surgeons. Philadelphia, WB Saunders, 1972:519-52
4. Langer JC, Brennan B, Lappalainen RE. Cloacal extrophy: prenatal diagnosis before rupture of the cloacal membrane. J Pediatr Surg 1992;27:1352-5
5. Johnston JH, Koff SA. Covered cloacal extrophy: anogher variation on the theme. J Urol 1977;118:666-668
6. Cendron J. Extrophies et autres malformations. In Cendron J, Schulman C. Urologie pediatrique, ed. Flammarion-Paris, 1985:190-199
7. Canning DA, Gearhart JP. Extrophy of the bladder. In Ashcraft and Holder Pediatric Surgery, 2nd edition, WB Saunders, 1993;56:678-691
8. Groner JJ, Ziegler MM. Cloacal extrophy. In Puri P. Newborn Surgery, 2nd edition, Arnold 2003;67:630-635
9. Frimberger D, Gearhart JP. Bladder and cloacal extrophy. In Ashcraft KW, Holcomb GW III, Murphy JP. Pediatric Surgery, 4th edition, Elsevier Saunders, 2005;57:793
10. Gearhart JP. Surgery of classic bladder extrophy and epispadias. In Frank JD, Gearhart JP, Snyder HM. Operative pediatric urology, Churchill-Livingstone, 2002;19:205
11. Woodhouse CJ. Genitoplasty in extrophy and epispadias. In Stringer MD, Oldham KT, Mouriquand PDE. Pediatric Surgery and Urology-Long term outcomes, Cambridge 2006;45:593
12. Ziegler M, Duckett JW, Howell JG (1986) Cloacal Extrophy. In: Welch J (ed) Pediatric Surgery , Chicago, IL: Year Book Medical Publishers.

AMBIGUITATEA ORGANELOR GENITALE EXTERNE

La naștere, nou-născutul poate fi foarte ușor încadrat în unul din cele două sexe pe baza aspectului perineului anterior (organelor genitale externe). Există însă situații la limită, în care sexul individului nu poate fi stabilit în mod cert (hipospadias posterior, absența ganadelor din scrot, hipertrofie clitoridiană, sinus urogenital). În astfel de situații se consideră că ambiguitatea organelor genitale externe poate fi semnul unei stări de intersexualitate(1).

Prima măsură de luat în astfel de situații este nedeclararea juridică a sexului. Copilul este dirijat apoi într-un serviciu în care se poate preciza tipul de stare de intersexualitate: hermafroditism adevărat, pseudohermafroditism masculin sau feminin.

Echipa care precizează acest lucru este formată din genetician, endocrinolog, neonatolog și chirurg pediatru. Sexul unui individ se definește prin mai multe criterii:

- Genetic (46XX sau 46XY)
- Gonadic (ovar sau testicul)
- Genital intern
- Genital extern
- Hormonal
- Somatic
- Social

Încadrarea într-un anumit sex al pacientului după naștere va ține cont de situația relevată de examenul genetic, de mediul social, de posibilitățile chirurgicale de corecție.

Pe lângă operațiile care vor corecta defectele (în măsura posibilităților), pacientul va primi și tratament hormonal de substituție. În astfel de situații de ambiguitate trebuie mult discernământ înainte de a face un pas greșit cu implicații imprevizibile pentru copil și părinți.

Bibliografie

1. Nihoul- Fekete C, Josso N- Ambiguites Sexuelle In: Cendron J, Schulman C. Urologie Pédiatrique , ed Flammarion, Paris 1985, cap20, pag 275.

ABSENȚA TESTICULILOR DIN SCROT – CRIPTORHIDIA

DEFINIREA TERMENILOR

În următoarele situații clinice, unul sau ambii testiculi pot să nu fie plasați în punga scrotală:

- ectopia testiculară adevărată, când testiculul se palpează undeva în afara traectului inghinal (suprapubiană, femural, perineal, în hemiscrotul controlateral sau în inelul superficial al traectului inghinal, în așa numita “pungă superficială” a lui Denis Browne);

- în situația în care testiculul rămâne undeva de-a lungul traectului său normal de coborâre, de la polul inferior renal la fundul scrotului (testicul necoborât congenital). Acest testicul se poate afla intraabdominal (și poate fi diagnosticat ecografic sau prin RMN) sau poate fi palpat de-a lungul traectului inghinal, între cele două orificii inghinale, profund și superficial.

- testiculul retractil, când acesta poate fi palpat la orificiul superficial al traectului inghinal, coborât cu o manevră blândă până la baza scrotului dar, odată eliberat, ascensionează brusc.

- testiculul flotant, care locuiește mai tot timpul în punga scrotală dar ascensionează în diverse situații ce determină contracția mușchiului cremaster (frig, frică).

- testiculul ascensionat, ce este o formă de absență gonadală din scrot observată târziu, la copilul de vârstă mare (după 12 ani), ce nu avea această problemă în copilăria timpurie. Incidența este de 1-2% și are ca explicație un eșec în alungirea concomitentă a elementelor cordonului spermatic odată cu creșterea, cauzat de un proces de fibroză a procesului peritoneovaginal⁽¹⁾.

Pacienților cu testiculi nepalpabili bilateral li se poate face testul stimulării cu gonadotrofină corionică umană (HCG), care determină prezența și dezvoltarea țesutului testicular. Dacă nu se obține o creștere a nivelului sanguin al

testosteronului, semn al răspunsului la HCG, iar nivelul bazal al hormonului de stimulare a foliculinei (FSH) este ridicat, se pune diagnosticul de “absență a testicuilor”, în acest caz nemaifiind necesară explorarea chirurgicală.

INCIDENȚA

Este apreciată la 4-5% la naștere și 1-2% la vârsta de trei luni⁽²⁾. Frecvența bolii este mai mare la prematuri și la copiii cu greutate mică la naștere, dar și în o serie de afecțiuni (mielomeningocel, omfalocel, anencefalie, boli datorate defectului de sinteză de testosteron, deficit de 5 alfa-reductază, anomalii ale receptorilor periferici de androgeni, sindromul Willi-Prader, sindromul Lawrence-Moon-Biedl). Există o predispoziție genetică, deoarece boala este întâlnită la gemeni (4%) și la tații care au copii cu criptorhidie (6%)^(3,4).

EMBRIOLOGIE

Gonada fetală este “indiferentă” până la vârsta de 6-8 săptămâni de sarcină. În prezența genei SRY de pe brațul scurt al cromozomului Y și ca rezultat al unui program regulat de expresie genică, gonada se dezvoltă ca testicul. În această perioadă, celulele Sertoli din testicul eliberează factorul inhibitor mullerian (MIF) ce determină regresia structurilor mulleriene. Testosteronul este produs din a 8-a săptămână de gestație. Sub influența testosteronului se dezvoltă sistemul wolfian și iau naștere epididimul, veziculele seminale, canalul deferent. Organele genitale externe se dezvoltă în a 10-15 săptămână de gestație prin conversia, în periferie, a testosteronului în dihidrotestosteron sub acțiunea 5-alfa-reductazei. În aceeași perioadă (săptămânile 11-12) canalul peritoneovaginal se află la inelul superficial al traiectului



Figura VII.6. Testicul necoborât congenital stâng – aspect clinic

inghinal. Acum, partea cea mai distală a procesului ia contact cu un material genatinos, ce va deveni ulterior gubernaculul testicular.

Coborârea testiculului se face în două faze distincte. Prima fază, denumită coborârea transabdominală, constă în plecarea testiculului de la creasta urogenitală spre orificiul profund al traiectului inghinal, unde ajunge la vârsta de 17 săptămâni de gestație. Coborârea transabdominală se face sub acțiunea hormonilor androgeni. Testiculul rămâne la orificiul profund al traiectului inghinal până la vârsta gestațională de 28 de săptămâni, moment în care începe faza a doua, inghinoscrotală, a coborârii. Aceasta se încheie la vârsta de 40 de săptămâni și se datorează regresiei (retracției) gubernaculului testicular. În această fază sunt implicați factori hormonal, după cum sugerează o serie de supoziții:

- ar exista un extract testicular fetal cu greutate moleculară mică, denumit descindină, care ar stimula celulele gubernaculului;
- testosteronul ar putea juca un rol în retracția gubernaculului, prin acțiunea sa mediată de nervul genito-femural (deși nu s-au găsit receptori specifici);
- MIF ar putea fi un promotor al coborârii testiculului sau estrogenii, din contra, ar împiedica acțiunea MIF asupra structurilor mulleriene⁽⁵⁾.

EFECTELE CRIPTORHIDIEI

Prezența testiculului în punga scrotală la o temperatură cu 4 grade mai scăzută decât a corpului îi asigură o dezvoltare și funcție normale.

Dacă testiculul nu este coborât urmează alterări ale histochimiei și fiziologiei la nivelul glandei. Astfel, în primul an de viață, după aproximativ 8 luni de la naștere, gonocitele neonatale, formate din diferențierea celulelor germinale primitive, devin, prin diferențiere, spermatogonii tip A. Transformarea este acompaniată de o creștere a producției de hormon luteinizant, testosteron și MIF, fiind completă în jurul vârstei de 12 luni.

Aceste spermatogonii de tip A devin treptat spermatogonii de tip B iar în jurul vârstei de 3-4 ani se diferențiază în spermatocite primare. Acestea din urmă rămân în tubii seminiferi până la pubertate, când începe procesul de spermatogeneză.

Eșecul coborârii testiculare interferă cu procesul inițial de transformare a

gonadelor neonatale în spermatogonii de tip A. Absența acestei diferențieri determină infertilitate și risc de malignizare. Infertilitatea este cauzată de absența spermatogoniilor A iar riscul malignizării apare prin prezența gonocitelor anormale, ce pot dezvolta carcinom “in situ”⁽⁶⁾.

TRATAMENT

Depinde de forma clinică a absenței testiculului în scrot.

Testiculul flotant necesită doar urmărire, căci până la pubertate se fixează în scrot.

Testiculul retractil va fi, la fel, urmărit clinic și dacă până la vârsta de 14 ani nu este fixat în scrot, va fi practică orhidopexia chirurgicală.

Testiculul ectopic va fi operat în jurul vârstei de un an. Intervenția este adesea delicată dar situația anatomică permite o fixare relativ ușoară a testiculului în hemiscrotul respectiv.

Testiculul necoborât congenital beneficiază de tratament hormonal și tratament chirurgical.

Tratamentul hormonal folosește gonadotrofina corionică umană (HCG). Există scheme de tratament în funcție de vârstă. În Europa se folosește și tratamentul cu LHRH administrat pe cale nazală sub formă de spray. Tratamentul hormonal a dat rezultate bune doar la copii peste 7 ani⁽⁷⁾.

Tratamentul chirurgical este indicat în intervalul optim de vârstă 6 luni-1 an⁽⁵⁾. Constă în orhidopexie, prin mai multe modalități practice de fixare a testiculului în scrot. Cea mai folosită este tehnica “pungii scrotale” Surraco-Benson, în care se deschide peretele anterior al canalului inghinal, se separă elementele cordonului spermatic de procesul peritoneovaginal de însoțire și testiculul se fixează într-o pungă preparată între pielea și dartosul hemiscrotului respectiv. 74-92% din cazurile de testiculi nepalpabili sunt rezolvate prin simplă orhidopexie chirurgicală (clasică sau celioscopică)⁽⁹⁾. Există două situații speciale în legătură cu care familia pacientului trebuie avizată:

- testiculul intraabdominal, care nu poate fi coborât decât prin procedeul Fowler-Stephens, ce implică ligatura înaltă a vaselor spermatică și coborârea testiculului cu aport vascular doar din artera deferențială;
- “vanishing testis”, situație în care nu există testiculi în scrot și la explo-

rarea chirurgicală se găsesc în canalul inghinal doar elementele cordonului spermatic, testiculul fiind absent, cel mai adesea din cauza unei torsiuni neonatale de testicul trecută neobservată.

COMPLICAȚII

Sunt reprezentate de infertilitate și malignizare.

Infertilitatea este prevalentă, iar azoospermia este întâlnită la 14% din pacienții cu criptorhidie unilaterală și la 48% din pacienții cu afectare bilaterală(10). Orhidopexia făcută în timp util ameliorează aceste date; pacienții care au suferit operația de coborâre între 1 și 2 ani vârstă au o rată a fertilității de 87,5% iar cei cu intervenție în intervalul de vârstă 3-4 ani, 44%⁽⁷⁾.

Malignizarea țesutului testicular se consideră că poate apărea de 9 ori mai frecvent la copiii cu criptorhidie. 7% din bolnavii cu cancer testicular au avut criptorhidie⁽¹¹⁾. Orhidopexia nu pare să influențeze incidența acestuia, dar permite examinarea facilă a gonadei în viitor. Există o relație între forma de criptorhidie și neoplazie, cei cu testicul intraabdominal având un risc mai mare.

Bibliografie

1. Hutson JM, Gon DW. Can undescended testis be acquired? *Lancet* 1993;341:504
2. Scorer CG. The descent of the testis. *Arch Dis Child* 1964;39:605-9
3. Job JC, Cendron J. Malformations du testicule. In Cendron J, Schulman C. *Urologie pediatrique*. Flammarion-Paris 1985;26:254-61
4. Rezvani I, Petting KR, Digeorge AM. Inheritance of cryptorchidism. *Pediatrics* 1976;58:774-775
5. Hutson JM, Clarke MCC. Current management of the undescended testicle. *Sem Pediatr Surg* 2007;16:64-70
6. Huff SS, Hadzisekimovic F, Snyder AM III, et al. Early postnatal testicular maldevelopment in cryptorchidism. *J Urol* 1991;146:624-6
7. Cilento BG, Najjar SS, Atala A. Cryptorchidism and testicular torsion. *Pediatr Clin North Am*
8. Benson CD, Lotfi MW. The pouch technique in the surgical correction of cryptorchidism in infants and children. *Surgery* 1967;62:967-73
9. Docimo SG. The results of surgical therapy for cryptorchidism: a literature review and analysis. *J Urol* 1995;154:1148-52
10. Elder JS. The undescended testis: hormonal and surgical management. *Surg Clin North Am* 1988;68:983
11. Farrer JH, Walker AH, Rajfer J. Management of the postpubertal cryptorchid testis: a statistical review. *J Urol* 1985;134:1071

HIDROMETROCOLPOSUL

Reprezintă distensia anormală a uterului și vaginului datorită unei acumulări masive de lichid, rezultat în urma unei obstrucții vaginale distale. Afecțiunea apare cu o incidență de 1/20000 de nou-născuți vii și este tot mai frecvent diagnosticată antenatal. Raritatea acestei anomalii s-ar datora dificultăților diagnostice. Anomalia este grevată de o mortalitate mare datorită unui context infecțios sau anomaliilor asociate⁽¹⁾.

Acumularea de lichid se datorează malformației porțiunii distale a vaginului, obstrucția putând fi generată fie de simpla imperforație himeneală, fie de prezența unui veritabil sinus urogenital cu atrezia 1/3 distale de vagin sau chiar de existența cloacei. Aceste anomalii pot rezulta dintr-o eroare de dezvoltare regională sau pot fi întâlnite în cadrul unor afecțiuni transmise genetic, cum ar fi sindromul McKusick-Kauffman⁽²⁾.

Există hidrocolpos bilateral la pacienții cu uter și vagin dublu și la care ades se constată agenezie renală unilaterală⁽³⁾.

ASPECTUL CLINIC al pacientului nou-născut cu hidrocolpos mimează ades abdomenul acut, având semne de ileus sau ocluzie intestinală. Alteori se observă o masă tumorală abdominală în etajul inferior, detectabilă la palpare, fixă.

Ecografia poate decela colecție lichidiană în micul bazin, ce se întinde abdominal uneori până la ombilic, împingând anterior vezica urinară și comprimând ureterele, astfel încât frecvent este diagnosticată și o hidronefroză bilaterală concomitentă. Se poate însoți de sindrom de vărsături sau constipație.

Frecvent colecția lichidiană se întâlnește în sindromul McKusick-Kauffman, care asociază polidactilie postaxială, malformații cardiace, anomalii urinare (sinus urogenital) sau digestive.

DIAGNOSTICUL ECOGRAFIC este esențial, inclusiv ecografia antenatală, care poate ridica suspiciunea unui hidrometrocolpos.

TRATAMENTUL este chirurgical, având la bază înlăturarea obstacolului mecanic vaginal:

- Himenectomie
- Coborârea la perineu a vaginului de deasupra eventualei atrezii vaginale;
- Corecția chirurgicală a cloacei⁽⁴⁾.

Bibliografie

1. Gupta D. Hydrometrocolpos. In Puri P, Newborn Surgery, 2nd edition, 2000;93:875-882
2. David A, Bitoun P, Lacombe D. Hydrometrocolpos and polidactily: a common neonatal presentation of Bordet Bicall and McKusick-Kaufmann syndromes. J Med Genet 1999;36:599-603
3. Radhakrishnan J, Reyes HM. Unilateral renal agenesis with hematometrocolpos: report of two cases. J Pediatr Surg 1982;17:749-750
4. Bhatnagar V, Agarwala S, Mitra DK. Tubed vaginostomy: a new technique for preliminary drainage of neonatal hydrometrocolpos. Pediatr Surg Inter 1998;13:613-4

SINDROMUL DE SCROT ACUT LA COPIL

Termenul de “scrot acut” definește situația în care se constată, brusc, creșterea de volum a conținutului sau pereților bursei scrotale, însoțită de durere. Noțiunea nu se referă la traumatismele organelor genitale externe^(1,2).

Anamneza va aduce date privind debutul brusc al simptomelor dureroase, intensitatea durerilor, dacă durerile survin în pusee sau nu, dacă sunt însoțite de febră, vărsături, dacă există tulburări de micțiune, hematurie, scurgeri uretrale.

EXAMENUL CLINIC va stabili:

- volumul, culoarea hemiscrotului bolnav, poziția testiculului afectat (ascensionat sau nu);
- aspectul hemiscrotului și consistența testiculului sănătos;
- dacă elementele cordonului spermatic la intrarea în canalul inghinal sunt de consistență normală;
- dacă ascensiunea testiculului afectat scade intensitatea durerii (semnul Prehn);



Figura VII.7. Hemiscrot acut stâng – aspect clinic

EXAMENUL PARACLINIC face apel la:

- scintigrafia testiculară cu Tc99m ce evidențiază suferința vasculară din torsiunea de testicul și diferențiază leziunile inflamatorii (orhiepididimita) prin hiperfixația traserului;
- ecografia Doppler dă relații privind circulația epididimo-testiculară, dacă ea se desfășoară normal sau dacă este afectată⁽³⁾.

Torsiunea de testicul

Este o urgență chirurgicală majoră și constă în răsucirea cordonului spermatic al testiculului, fapt ce duce la necroză glandulară.

INCIDENȚA

Există două perioade de maximă frecvență a apariției torsiunii de testicul: cea neonatală și cea pubertară. În perioada neonatală se produce o torsiune “extravaginală”, în care cordonul spermatic se răsucește deasupra inserției vaginale. În perioada pubertară se produce o torsiune “intravaginală”, în care cordonul spermatic se rotește sub inserția tunicii vaginale. Torsiunea de testicul poate apărea și în cazul testiculului necoborât în scrot. Copilul care are dureri abdominale și scrotul “gol” trebuie suspectat de torsiune de testicul. Important este că, foarte frecvent, torsiunea de testicul produsă în perioada neonatală trece neobservată.

Torsiunea de testicul neonatală

Reprezintă 12% din cazurile de torsiune testiculară, fiind diagnosticată cu dificultate. Termenul de “torsiune neonatală” se adresează cazurilor la care afecțiunea debutează prenatal sau postnatal. Mulți copii sunt diagnosticați cu agenezie testiculară (vanishing testis). Nu există relație cu greutatea la naștere, prematuritate, traumatism obstetrical sau mecanismul nașterii. Afecțiunea poate fi asimptomatică, dar frecvent se manifestă cu un hemiscrot edematos, echimotic. Diagnosticul poate fi pus clinic, ecografic (Doppler) sau scintigrafic. Cauza torsiunii neonatale o poate constitui hipermobilitatea și laxitatea țesuturilor testiculare care nu fixează gonada decât după câteva zile de la naștere. De

altfel, cele mai multe cazuri de torsiune postnatală apar în primele 10 zile de la naștere.

Tratamentul este o urgență și implică intervenția chirurgicală pentru detorsionare. Dacă gonada este compromisă se practică ablația ei, cu orhidopexie controlaterală.

Torsiunea de testicul din perioada pubertară

S-ar datora unor contracții ale cremasterului, asociate cu un eventual ataș înalt al acestuia (statistic, în lunile reci de iarnă, torsiunea este mai frecventă).

Diagnosticul este în primul rând clinic, constatându-se o durere vie, lancinantă, cu punct de plecare în hemiscrot. Acesta este roșu, tumefiat, cu tegumente ce par sub tensiune. Durerea iriază spre organele genitale și lombă, asociindu-se cu grețuri și vărsături. Reflexul cremasterian este abolit. Dacă se ascensionează scrotul, durerea se accentuează, spre deosebire de orhiepididimită, în care durerea diminuează (semnul Prehn). Palparea de-a lungul traiectului inghinal evidențiază îngroșarea cordonului spermatic. Diagnosticul face apel la datele clinice și la cele oferite de ecografia simplă, eco-Doppler și eventual scintigrafie. Medicul trebuie să diagnosticheze rapid torsiunea de testicul și să o diferențieze de un traumatism, torsiune de hidatidă Morgagni, epididimită, tumoră, hernie inghino-scrotală strangulată, purpură Henoch-Schonlein (ce determină vasculita ce interesează scrotul), hidrocel sub tensiune, edem scrotal alergic sau idiopatic.

Tratamentul este o urgență majoră. Se poate tenta detorsionarea manuală (în sens invers acelor de ceasornic) pentru a salva glanda. Dar tratamentul corect este cel chirurgical, care permite explorarea hemiscrotului afectat, constatarea viabilității glandei și aplicarea de comprese calde cu ser fiziologic. Dacă gonada își recapătă culoarea sau sângeră când albugineea se secționează, poate fi păstrată. Dacă nu, se face orhiectomie și orhidopexie controlaterală⁽⁴⁾.

Torsiunea anexelor epididimo-testiculare

Cel mai des se observă torsiunea hidatidei Morgagni, manifestată cu o simptomatologie asemănătoare torsiunii testiculare, mai puțin zgomotoasă însă. Apare la orice vârstă și bineînțeles că are mai puține implicații funcționale. Du-

rerea este vie, localizată la polul superior al bursei. În practică se recomandă intervenția chirurgicală pentru a surprinde hidatida torsionată dar, mai ales, pentru a evita o eroare de diagnostic.

Epididimita

Poate fi primitivă (excepțional) sau secundară unui obstacol în scurgerea urinii (valvă de uretră posterioară) sau unei alte anomalii (ureter ectopic deschis în calea genitală, fistulă recto-uretrală, etc). Clinic se realizează tabloul unui scrot acut dar însoțit de febră și infecție urinară. Este important să facem un diagnostic corect pentru a deosebi o epididimită acută de o torsiune de testicul. În acest caz își dovedește utilitatea o scintigrafie sau un examen eco-Doppler.

Orhita

Cea mai frecventă situație o reprezintă orhita urliană, ușor de recunoscut în contextul epidemiologic și clinic (apare concomitent tumefacția lojelor parotidiene, dureri abdominale). Există și situații în care procesul septic este generat de germeni obișnuiți (stafilococ), iar diagnosticul este ușurat de simptomatologia inflamatorie.

Alte leziuni ale scrotului (cisticercoza dată de *Tenia solium*, limfedemul idiopatic, flegmonul extensiv – fâsceita necrozantă a perineului Fournier) sunt foarte rar întâlnite la copil.

Medicul practician trebuie să știe:

Diagnosticul de scrot acut este de mare urgență, pentru că o torsiune testiculară, nediagnosticată și netratată la timp, poate compromite definitiv funcția testiculului afectat.

În fața unui dubiu diagnostic trebuie intervenit chirurgical, orice întârziere putând fi catastrofală. Regula de aur în sindromul de scrot acut la copil este operația la cel mai mic dubiu!

Bibliografie

1. Viville C. Scrotum aigu. In Cendron J, Schuman C. Urologie pediatrique, Flammarion-Paris 1985;16:79
2. Flanigan PC, De Kernion J, Persky L. Acute scrotal pain and swelling in children: a surgical emergency. Urology 1981;17:51-53
3. Gatti JM, Murphy JP. Current management of the acute scrotum. Sem Pediatr Surg 2007;16:58-63
4. King P, Sripathi P. The acute scrotum. In Ashcraft KW, Holcomb GW, Murphy JP. Pediatric Surgery 4th edition, Philadelphia, Elsevier-Saunders 2005;7:7-22

Capitolul VIII

**ELEMENTE DE PATOLOGIE
TUMORALĂ LA COPIL**

TUMORILE RENALE ALE COPILULUI

În această categorie intră: nefroblastomul sau tumora Wilms (de departe cea mai frecventă), nefromul mezoblastic sau tumora Bolande și alte carcinoame renale de tip adult întâlnite la copilul mare.

Nefroblastomul

Reprezintă cea mai frecventă tumoră renală malignă a copilului. Este o tumoră embrionară evoluând rapid, dă metastaze pulmonare și are o sensibilitate remarcabilă la chimioterapie și radioterapie. Aceasta ar explica ameliorarea datelor privind supraviețuirea și scăderea numărului metastazelor în ultimile trei decenii⁽¹⁾.

ISTORIC

În 1899 Max Wilms a descris această tumoră, cunoscută până atunci ca: sarcom renal, sarcom embrional, adenomiosarcom, sarcom mezoblastic sau sarcom muscular. Pornind de la studiile lui Osler din 1879 și ale lui Hirschfeld din 1894, are meritul de a fi făcut asocierea dintre cele două cazuri studiate de el și alte 6 cazuri cu aspect similar citate până atunci în literatură⁽²⁾.

EPIDEMIOLOGIE

Incidența nefroblastomului este relativ uniformă, reprezentând 5-11 % din afecțiunile maligne ale copilului. În unele țări, incidența este de 1-2 cazuri de nou-născuți cu TW pe an la o mie de locuitori de toate vârstele și de 1 la 10.000 de nou-născuți⁽³⁾. Este tumora primei copilării ce afectează copiii de 1-5 ani, cu un “pick” de frecvență la vârsta de 22 luni. Formele neonatale și ale copilului mare sunt rare. Nu există diferență de frecvență între sexe, deși unele studii raportează prevalența sexului masculin. În aceeași măsură, localizările la

dreapta sau la stânga sunt egale, iar atingerea ambilor rinichi, sincronă sau succesivă, este de 6,5% (chiar 10%). Vârsta la care apar leziunile localizate bilateral este mai mică⁽⁴⁾. În SUA, incidența nefroblastomului este de 8,1 cazuri la un milion de copii sub vârsta de 15 ani și reprezintă 5,6% din cancerele copilului. Incidența este de trei ori mai mare la negrii din SUA și Africa decât la asiatici, iar populația albă din Europa și America de Nord este afectată într-un procent intermediar. Vârsta medie la data diagnosticului a fost 29,3 luni la băieți și 32,6 luni la fete⁽⁵⁾.

MALFORMAȚII ASOCIATE

La copilul cu nefroblastom sunt întâlnite o serie de malformații congenitale cu o frecvență care exclude hazardul, iar descoperirea lor reprezintă un argument diagnostic important în cazul unui pacient cu o tumoră abdominală.

Cea mai caracteristică este aniridia (absența congenitală a irisului). Alte malformații asociate sunt: hemihipertrofia, sindromul Wiedemann-Beckwith (gigantism, visceromegalie, hipoglicemie neonatală), sindromul Denys-Drash (nefropatie, insuficiență renală, pseudohermafroditism masculin și tumoră Wilms) sau complexul WAGR (Wilms, Aniridie, malformații Genito-urinare, Retard mental)^(1,6).

GENETICĂ

Knudson a propus în legătură cu nefroblastomul un model genetic, după care apariția tumorii este condiționată de două “evenimente” (mutații). Aceste două mutații ar fi postzigotice în formele unilaterale, sporadice. În formele ereditare, prima mutație ar fi prezigotică, germinală și transmisibilă, iar a doua mutație ar fi postzigotică. Această teorie nu a fost demonstrată pe descendenții copiilor atinși de forme bilaterale. La copii care asociază aniridie-nfroblastom sau la cei cu WAGR s-a găsit o deleție a brațului scurt al cromozomului 11 (11p13) asociată unei diminuări a activității catalazice a serului⁽⁷⁾.

Copii cu sindrom Drash asociază ambiguitatea organelor genitale cu o glomerulopatie și predispoziția la nefroblastom sau gonadoblastom.

Analiza moleculară a mostrelor de AND a dus la identificarea unei gene

supresoare a tumorii Wilms, TW1, plasată pe cromozomul 11, brațul scurt, banda 13 (11p13). Gena TW1 a fost stabilită ca represoare a tumorii Wilms pe mai multe criterii:

- deleția specifică homozigoților cu TW a fost descrisă la mai mulți pacienți.

- WT1 joacă un rol în dezvoltarea gonadelor, cum a demonstrat studiul pacienților cu WAGR, sindrom Drash^(1,7).

Gena p53 a fost implicată atât ca oncogenă, cât și ca supresoare a oncogenezei în tumora Wilms. Pe baza studiilor făcute la 176 copii cu tumoră Wilms, s-a sugerat că nefroblastomul ar fi o componentă rară a sindromului Li-Fraumeni, un sindrom de predispoziție la cancer ce apare la cazurile cu mutații ale genei supresoare p-53(8).

ANATOMIE PATOLOGICĂ

Tumora Wilms este caracterizată de o uimitoare diversitate histologică, etalând diferite tipuri de celule și țesuturi. Până în 1975 existau în literatură cel puțin 85 sinonime pentru această afecțiune, dar termenul de nefroblastom și cel de tumoră Wilms au întrunit sufragiul unanim.

Nefroblastomul derivă din blastemul primitiv metanefrogen. Acest neoplasm conține ades structuri care nu sunt întâlnite în metanefrosul normal (ex. mușchi scheletic, cartilagiu sau epiteliu scuamos) dar reflectând astfel potențialul de dezvoltare al blastemului metanefric.

Macroscopic, tumora este de obicei voluminoasă, deformând grosier rinichiul. De obicei își are sediul la un pol renal dar poate fi și multifocală. Poate cântări de la câteva zeci de grame la un kilogram. Poate fi unică sau lobulată și poate părea separată de parenchimul sănătos păstrând o pseudocapsulă. În secțiune, aspectul este heterogen, cu zone cărnoase și zone de aspect necrotic (necroza este importantă după tratamentul chimioterapic). Se pot observa și aspecte pseudochistice. Uneori, trombi invadează vena renală, vena cavă inferioară și „urcă” până în atriul drept. Metastazarea acestei tumori se face pe cale hematogenă, în pulmon de obicei și mai rar în ficat. Invazia tumorală în ganglionii regionali (deși aceștia sunt măriți de volum) nu a fost probată histologic decât în 15% din cazuri.

Microscopic, nefroblastomul conține în proporții variabile trei tipuri de țesuturi: a) țesut blastemal, nediferențiat, monomorf, bazofil; b) țesut de diferențiere epitelială mai mult sau mai puțin marcată, mergând chiar până la schiță de glomeruli și tubi; c) țesut de diferențiere mezenchimatoasă, în special mezo-blastică și musculară. Formele particulare din punct de vedere histologic sunt formele anaplazice și cele sarcomatoase, așa numitele forme „cu histologie nefavorabilă”.

În 1978, Beckwith a descris formele de nefroblastom cu histologie nefavorabilă și care, după NWTS (National Wilms Tumor Study Group - grupul de studiu multicentric pentru neuroblastom), sunt responsabile de 50% din decese⁽⁹⁾.

Anaplazia se traduce la examenul histologic prin creșterea de volum a celulelor epiteliale și blastemale, cu mărirea de până la trei ori a volumului nucleilor, cu nucleii hiperchromatici. Există anaplazie focală, localizată, de aceea trebuie studiate mai multe secțiuni.

Al doilea element al histologiei nefavorabile este transformarea sarcomatoasă, care la rândul ei este reprezentată de tipul cu celule clare și de tipul rabdoid. Cele două tipuri de transformare sarcomatoasă a nefroblastomului, cu celule clare și rabdoid, se comportă diferit și în mediul în care metastazează. Astfel, nefroblastomul cu celule de tip rabdoid, apanaj al sugarului și care se însoțește de hipercalcemie, metastazează în craniu, la nivelul fosei posterioare, iar nefroblastomul cu celule clare metastazează în os.

Tumorele a căror histologie nu prezintă leziuni de anaplazie sau sarcomatoză au fost denumite „cu histologie favorabilă”.

Nefroblastomatoza definește ansamblul leziunilor renale confundate cu nefroblastomul, localizate bilateral, dar care nu reprezintă decât stadii precursore ale tumorii. Există forme nodulare, multifocale, subcapsulare, conținând țesut embrionar metanefric, dar pot exista și leziuni difuze, totdeauna situate bilateral^(2,5,9).

EXAMENUL CLINIC

Semnele revelatorii sunt variabile și banale.

Semnele generale sunt reprezentate de falimentul creșterii, stare de rău,

copilul având tendința de a nu se juca, somnolență, apatie, uneori febră.

Alte semne ce ar putea orienta diagnosticul spre o tumoră renală ar fi :

-prezența unei tumori abdominale, ades descoperire întâmplătoare a familiei, la un copil cu stare generală bună. Tumora este de obicei voluminoasă, dezvoltată anterior, de consistență fermă, netedă, moale, puțin mobilă, nedure-roasă. Crește repede de volum, fapt observabil de la un examen la altul în interval de câteva zile.

-alteori, copilul acuză dureri abdominale mimând un abdomen acut și aceste dureri ar putea fi expresia unei rupturi tumorale.

-prezența unei hematurii (în 20% din cazuri)

-hipertensiune arterială (în 25% din cazuri)

-prezența unui varicocel stâng, explicat prin faptul că trombiile tumorale invadează inițial vena renală stângă și determină întreruperea returului venos prin vena spermatică stângă.

DIAGNOSTICUL NEFROBLASTOMULUI

1. Clinic: se are în vedere simptomatologia expusă.

2. Paraclinic: prin examene de laborator și prin explorări imagistice. Din păcate, laboratorul nu aduce date concludente. Nu există semne biologice ale nefroblastomului. Rar se constată o anemie, expresie a hemoragiilor intratumorale.

Explorările imagistice:

-*radiografia abdominală „pe gol”* confirmă existența unei mase opace ce împinge ansele intestinale. Hemoragiile subcapsulare pot determina calcificări „în coajă de ou”.

-*radiografia toracică* poate evidenția metastazele pulmonare. De altfel, în etapa diagnostică se cercetează și prezența eventualelor metastaze la debut (osoase - prin radiografii de schelet, hepatice - prin ecografie).

-*urografia intravenoasă* arată că tumora este retroperitoneală și intrarenală, că distruge arhitectura normală a cavităților excretorii renale.

-*ecografia abdominală și lombară* confirmă situația intrarenală a masei tumorale și precizează compoziția sa heterogenă, cu leziuni chistice și leziuni parenchimatoase. Ecografia ținută pe vena cavă poate decela prezența trombilor

cavi (real time ultrasonography).

-*computer-tomografia* este necesară la cazurile cu diagnostic mai dificil. Decelează metastazele pulmonare.

-arteriografia selectivă renală nu își are indicația decât în leziunile bilaterale în care se impune o chirurgie conservatorie.

-*RMN și scintigrafia osoasă* ar putea decela metastazele osoase.

Diagnosticul diferențial se va face cu:

-malformațiile renale, mai frecvente ca tumorile și care au un aspect chistic, cu apariție la vârsta de nou-născut și sugar. Dintre acestea, hidronefroza are un comportament aparte; este o tumoră „fantomă” (uneori o palpăm, alteori, când a drenat conținutul, nu).

-nefromul mezoblastic: tumoră benignă nediferențiată clinic și imagistic de nefroblastom dar care apare la copilul sub 6 luni vârstă.

-neuroblastomul abdominal care poate fi deosebit de nefroblastom prin caractere clinice, imagistice, biologice.

-splenomegalia.



Figura VIII.1. Tumoră Wilms rinichi stâng – urografie intravenoasă

EVOLUȚIA NEFROBLASTOMULUI

Invazia locală se face întâi pe cale limfatică spre sinusul renal și în interiorul capsulei renale. Apoi tumora invadează capsula propriu-zis, prin contiguitate sau pe cale vasculară, urmând apoi invazia în atmosfera din vecinătatea capsulei renale.

Metastazele la distanță sunt reprezentate de leziunile din pulmon, ganglionii limfatici regionali și ficat (80% din metastaze sunt în pulmon și 15% în ficat)⁽¹⁰⁾. Alte arii de metastazare sunt rare în nefroblastom.

Factorii prognostici ai nefroblastomului sunt: mărimea tumorii, vârsta copilului, aspectul histologic, prezența metastazelor în ganglionii limfatici, invazia capsulei renale. Factorul determinant al prognosticului este, totuși, aspectul histologic (favorabil sau nefavorabil) al tumorii, date recente confirmând importanța examenului histopatologic.

S-au identificat și alți factori, adiționali, ai prognosticului nefroblastomului:

- factori cromozomiali: pierderea heterozigozității pentru brațul lung al cromozomului 16, sau al brațului scurt al cromozomului 1.

- factori în relație cu ADN-ul celular: aneuploidia apare în leziunile anaplazice iar tetraploidia este asociată cu un prognostic rău^(11,12).

TRATAMENT

Este multimodal asociind chirurgiei, chimioterapia și radioterapia. Nefroblastomul este tumora copilului care a beneficiat cel mai mult de progresele oncologiei pediatrice din ultimii 40 ani. Asocierea chimioterapiei și radioterapiei a determinat creșterea ratei de vindecare de la 20% la 90%.

Principii generale de tratament chirurgical:

- piatra de temelie a tratamentului chirurgical o reprezintă excizia tumorii primitive.

- chirurgul are datoria să cunoască exact gradul invaziei regionale a tumorii. O stadializare corectă va stabili și necesitatea tratamentului chimioterapic sau/și radioterapic.

-abordul tumorii trebuie să împiedice diseminarea trombilor tumorali.

-de obicei, se practică tumor-nefrectomia. Nefrectomia parțială se poate executa când tumora este localizată strict la unul din poli rinichiului, ocupând mai puțin de 1/3 din parenchim sau când există dorința de a prezerva funcția renală a rinichiului interesat și în absența invaziei tumorale în sistemul colector renal.

-în unele situații este necesară reluarea explorării chirurgicale (second look), cum ar fi: tumorile declarate inițial inoperabile și tratate chimioterapic, tumorile Wilms bilaterale, reapariția unei tumori după ablație sau tumorile explorate printr-o incizie în flanc).

Radioterapia: nefroblastomul este o tumoră sensibilă la doze relativ mici. Asocierea radioterapiei cu chirurgia a permis o vindecare de până la 50% a cazurilor de nefroblastom în anii 60. Doza recomandată de SIOP este de 15 Gy (1 Gy = 1 gray = 100 razi) pe ansamblul volumului tumoral iradiat. În cazul histologiei nefavorabile se recomandă o doză de 30 Gy.

Chimioterapia: în aceeași măsură, nefroblastomul este o tumoră chimiosensibilă, fapt demonstrat de eficacitatea agenților chimici în diversele circumstanțe de tratament, chimioterapia de primă intenție, chimioterapia „adjuvantă”, postoperatorie sau adresată metastazelor. Dintre drogurile folosite cităm: actinomicina D (cosmegen), adriamicina (adriablastină), VP16 (vepeside), vincristina (oncovin).

Rezultatele tratamentului sunt considerabil ameliorate, mai ales în ultimii 20 de ani. Ultimul studiu multicentric european -SIOP 6- pe 866 cazuri raportează supraviețuire de 81%. Sechelele tratamentului nefroblastomului nu sunt încă bine cunoscute. Se știe, cu siguranță, că un al doilea cancer la un bolnav tratat de tumoră Wilms este extrem de rar și că, în principiu, copiii născuți din părinți cu tumoră Wilms sunt normali. S-a remarcat o greutate scăzută la naștere la copii proveniți din mame cu iradiere abdominală pentru tumoră Wilms⁽¹³⁾.

Nefromul mezoblastic (tumora Bolande)

A fost individualizat în 1967 de către Bolande, până atunci fiind confundat cu nefroblastomul. Este o tumoră întâlnită la nou-născuți, reprezentând 30% din tumorile renale înainte de 6 luni vârstă. Caracteristicile clinice și radiologice sunt aceleași cu ale nefroblastomului. Volumul poate fi mai mare dar evoluția este mai lentă. Examenul anatomopatologic este cel care pune diagnosticul relevând o tumoră fermă, albicioasă, fibroasă, ce se delimitează greu de parenchimul renal. Histologic, se evidențiază celule fuziforme cu aspect muscular sau fibroblastic, amintind uneori anumite forme de fibromatoză. Este o tumoră benignă, de obicei fără extensie locală și care nu metastazează.

Tratamentul este exclusiv chirurgical și s-ar putea ivi probleme doar dacă tumora foarte mare ar face extirparea dificilă^(14,15).

Bibliografie

1. Shamberger RC . Renal tumors. In: Caraci R, Grosfeld JL Amzy AF The Surgery of childhood tumors, 2nd edition Springer 2008; 10: 171-192
2. Othersen HB Jr,. Nephroblastoma. In: Hays DM Pediatric surgical oncology, Grune Stratton 1986;9:139-153
3. Bernstein L, Linet M, Smith MA, Olsham A. Renal tumors .In: Reis L, Smith MA, Gurney J. Cancer incidence and survival among children and adolescents: United States Seer Program 1975-1995. National Cancer Institute Bethesda 1999:79-90
4. Lemerle J, Vlayer J, Tournade MF. Tumeurs du rein. In: Lemerle J. Cancer de l'enfant , Flammarion Medecine Science, Paris 1989;22: 362
5. King DR. Renal neoplasms. In: Ashcraft KW, Holdr TM. Pediatric Surgery 2nd edition, WB Saunders 1993;63:784
6. Jadresic L, Leake J, Gordon I. Clinico-pathologic review of twelve children with nephropathy, Wilms tumor and genital abnormalities(Drash syndrome). J Pediatr 1990;117:717-25
7. Riccardi UM, Sujanski E, Smith AC, Franke U. Chromosomal imbalance in aniridia-Wilms tumor association: 11p interstitial deletion. 1978;61:604-10
8. Coppes MJ, Haber DA, Grundy PE. Genetic events in the development of Wilms tumor .N Engl j med 1999;331:586-90
9. Beckwith JB, Palmer N. Histopathology and prognosis of Wilms tumor. Results of the National Wilms' tumor study cancer 1978;41:1937-48
10. Lemerle J, Tournade MF, Larrazin D. Wilms' tumor natural history and prognostic factors. Cancer 1976;37: 2557-66
11. Green DM, Coppes MJ, Breslow NE. Wilms' tumor. In: Pizzo PA, Poplak DG. Principles and practice of pediatric oncology , 3rd edition, Lippincott-Raven , Philadelphia 1997;28:733-59
12. Breslow NE, Palmer NF, Hill LR. Wilms' tumor : prognostic factors for patients without metastases at diagnosis. Cancer 1978;41:577
13. Tournade MF, Ngue C, Voute PA. Results os the sixth international society of pediatric oncology . Wilms' tumor trial and study –a risk-adapted therapeutic approach in Wims' tumor. J Clin Oncol 1993;11:1014-23
14. Pizzo PA, Cassady JR, Misser JL. Solid tumors in childhood. In: D'Evita VT, Hellman S, Rosenberg SA. Principles and practice of oncology 3rd edition , Lippincott, 1989
15. Farmer DC. Urinary tract mass. Sem Pediatr Surg 2009;9:109-114

NEUROBLASTOAMELE

Cunoscute și ca tumori neuroblastice, cuprind neuroblastomul, ganglioneuroblastomul și ganglioneurinomul. Își au originea în celulele crestei neurale, celule ce ulterior vor alcătui ganglionii lanțurilor simpatice de la gât până în pelvis sau vor intra în alcătuirea medulei suprarenale. Tumorile se caracterizează prin localizări diverse, grade diferite de diferențiere histologică, ce le transformă în tumori cu un comportament „enigmatic” căci pot regresa spontan. Spre deosebire de cazurile cu nefroblastom, în ultimii 20 de ani, tratamentul multimodal a influențat prea puțin evoluția și prognosticul bolii. În cele ce urmează se va detalia doar neuroblastomul.

EPIDEMIOLOGIE

Neuroblastomul reprezintă cea mai comună tumoră solidă întâlnită la sugar și copil, reprezentând 8% din toate cancerurile copilului. Prevalența este de 1 la 7.000 de nou-născuți iar în SUA se înregistrează 550 cazuri noi pe an. Statisticile arată că incidența este uniformă în întreaga lume. Tumora este ușor mai frecvent întâlnită la băieți decât la fete (1,2/1). Vârsta medie la data diagnosticului este apreciată la 22 luni. Unele studii arată incidența bifazică cu un „pick” inițial înainte de vârsta de 1 an și un al doilea între 2 și 4 ani⁽¹⁻⁴⁾.

Rolul factorilor de mediu în producerea neuroblastomului. S-a descris neuroblastom la copii ale căror mame au făcut abuz de hidantoină (fenilhidantoin syndrome), fenobarbital sau alcool (fetal-alcohol syndrome) sau li s-au administrat diuretice, droguri tranchilizante, analgetice. S-a făcut legătura cu ocupația mamelor: expunerea la acțiunea câmpului electromagnetic, coloranți sintetici, alte substanțe chimice⁽⁵⁾.

Etiologia exactă a bolii rămâne o necunoscută. Neuroblastom „in situ” localizat în glandele suprarenale s-a găsit la fiecare din 100 copii decedați în primele trei luni de viață, din diverse cauze.

Embriologic, în dezvoltarea fetală normală, aglomerări de neuroblaști se

găsesc în suprarenale la fătusul de 7 săptămâni. Aglomerări de noduli neuroblastici care se aseamănă cu un neuroblastom se găsesc și în săptămâna 14-18. Ulterior acești noduli se dispersează în noduli mai mici și apoi în celule cromafine. Persistența acestor cuiburi de neuroblaști în perioada neonatală ar putea explica aspectele de neuroblasom "in situ" găsite după naștere. Măsurarea mărimii nucleului celulei neuroblastomului arată că este semnificativ mai mare decât nucleul celulei care constituie nucleul neuroblastic, acesta putând fi un indicator al potențialului malign.

Celulele neuroblastomului, derivând din neuroblaștii ganglionilor simpatici, sunt supuse diferențierii neuronale în diverse grade. De aceea, neuroblastomul poate evolua spre ganglioneuroblastom sau spre ganglioneurinom, transformarea malignă fiind expresia răspunsului eșuat în fața semnalului normal de diferențiere morfologică.

Factorii responsabili de reglarea diferențierii normale ar fi:

- factori neurotrofici (NGF) și receptorii lor au fost implicați în patogeniza neuroblastomului, dar rolul lor este neclar. NGF (neurotrophic grow factor) este o neurotrofină ce face parte dintr-o familie alături de BDNF (brain derived neurotrophic factor), NT3 (neurotrophin 3) și NT4 (neurotophin 4/5).

- neuropeptidele: există doi markeri adiționali ai diferențierii neuronale, asociați uneori cu neuroblastomul, cromograninul A și neuropeptidul Y. Cromograninul A este o proteină identificată prima oară în celulele cromafine din medulara suprarenale și este o componentă a granulelor neurosecretorii din celulele neuroendocrine ale țesuturilor sau tumorilor. Cromograninul A, fiind prezent în serul pacienților cu neuroblastom, poate servi ca un marker seric specific de identificare a bolii și a răspunsului la tratament. Neuropeptidul Y este o altă proteină neurosecretată a cărei expresie este reglată de sistemul nervos.

- se mai citează și două peptide hormonale asociate cu neuroblastomul, somatostatina și VIP (vasoactive intestinal polipeptide), dar rolul acestor proteine în dezvoltarea și diferențierea neuronilor simpatici este neclar⁽³⁾.

STUDII GENETICE

O parte din pacienții cu neuroblastom dovedesc în mod clar o predispoziție în a dezvolta această boală, iar predispoziția urmează un model de transmi-

tere autosomal dominant. Knudson (1972) a apreciat că mai mult de 22% din neuroblastoame sunt rezultatul unei mutații în perioada germinală. Există două ipoteze propuse de Knudson pentru a explica apariția neuroblastomului la copil. Formele neereditare de neuroblastom ar rezulta din două mutații postzigotice (somatice) într-o singură celulă, determinând transformarea malignă a celulei și apariția unei singure tumori. Tumorile cu caracter ereditar apar la persoanele la care prima mutație se realizează în perioada prezigotică (germinală) și mutațiile vor fi prezente în toate celulele. Orice mutație în plus, în orice celulă țintă, va induce transformarea malignă. Pot apare astfel tumori cu localizări primitive diverse, simultan sau secvențial. La aceste persoane, dacă supraviețuiesc, jumătate din descendenți pot suferi mutații genetice și dintre aceștia 63% au șansa de a dezvolta un neuroblastom. Există studii privind cazurile familiale de neuroblastom, de localizări bilaterale sau sedii multifocale ale bolii care confirmă predispoziția ereditară. Vârsta medie a pacienților cu neuroblastom familial este de 9 luni, contrastând cu vârsta medie la diagnostic în populația generală care este de 22 luni. Cel puțin 20% din pacienții cu neuroblastom familial au tumori cu localizare suprarenală bilaterală sau tumori multifocale. Concordanța apariției neuroblastomului la gemenii monoziagoți în perioada de sugar sugerează că factorii ereditari sunt predominanți, pe când discordanța apariției neuroblastomului la gemeni, dar la o vârstă mai mare (copii mici), sugerează rolul mutațiilor întâmplătoare^(6,7).

A fost incriminat rolul anomaliilor cromozomiale constituționale. În anumite cazuri de neuroblastom s-a găsit deleția și rearanjarea genelor pe brațul scurt al cromozomului 1, translocării genice între cromozomul 1 și 17, diverse alte translocării.

Neuroblastomul a fost asociat cu alte sindroame genetice: neurofibromatoză de tip I cu aganglionoza colonului. S-a sugerat faptul că neuroblastomul face parte din spectrul afecțiunilor datorate viciilor de dezvoltare ale crestei neurale.

Alte studii genetice au dovedit, cu claritate, că neuroblastomul este caracterizat din punct de vedere citogenetic, prin deleția brațului scurt al cromozomului 1 și prin manifestări de amplificare ale unor gene (material genetic în plus prin deleții ale unor gene supresoare). Utilizarea tehnicilor de citometrie în flux pentru aprecierea conținutului în ADN al celulelor tumorale ale

neuroblastomului a cunoscut o dezvoltare importantă și s-a remarcat că prognosticul este mai bun pentru tumorile cu un conținut hiperploid în ADN, decât pentru tumorile diploide. Anomaliile genetice cel mai frecvent descrise sunt monosomia parțială pentru brațul scurt al cromozomului I și deleția distală, după banda 1p31.

Un studiu pe 63 tumori primitive a arătat, înaintea tratamentului, o amplificare a oncogenei N-myc, în 38% din cazuri. S-a remarcat amplificarea N-myc în 50% din cazurile de neuroblastom stadiul III și IV, dar nu pentru stadiile I și II. Amplificarea N-myc oncogenei constituie, de altfel, un element suplimentar de deosebire între stadiile IV și IVs ale neuroblastomului^(1-3,5,8).

ANATOMIE PATOLOGICĂ

Neuroblastomul, alături de sarcomul Ewing, limfomul non-hodgkin, tumorile neuroectodermale primitive, face parte din grupa neoplasmelor cu celule mici, albastre, rotunde, ce apar la vârsta copilăriei. Neuroblastomul derivă din celulele simpatiche primitive pluripotente (simpatogonii), ce la rândul lor își au originea în creasta neurală. Gradul și tipul diferențierii simpatogoniei, precum și originea sa din creasta neurală, determină apariția de țesuturi neuronale depinzând de sistemul nervos simpatich: ganglioni simpatici paravertebrali și celule cromafine în suprarenală. Subtipurile histologice de tumori neuroblastice apar în legătură cu modele de diferențiere normală a sistemului nervos simpatich. Există trei modele clasice: al neuroblastomului, al ganglioneuroblastomului și al ganglioneurinomului, care reflectă spectrul maturării și diferențierii.

Neuroblastomul este compus din celule mici, uniforme, conținând nucleii hipercromatici, denși și citoplasmă puțină. Prezența prelungirilor neuronale -neuropil- reprezintă aspectul patognomonic al neuroblastomului primitiv, alături de pseudo-rozete (neuriblaști înconjurând prelungiri eozinofilice).

Ganglioneurinomul este o tumoră benignă, opusă neuroblastomului, fiind compusă, în principal, din celule ganglionare mature, prelungiri nervoase, celule Schwan. Este o tumoră care, prin definiție, nu metastazează dar poate recidiva local. Deși nu este malignă, tumora poate ajunge la dimensiuni mari și

să determine leziuni prin compresiune. Se poate întinde spre găurile de conjugare și să producă semne neurologice. Este o tumoră fermă, chiar dură, bine încapsulată. Microscopic, prezintă celule ganglionare mature, mari, cu citoplasmă abundentă și nuclei mici.

Ganglioneuroblastomul reprezintă un grup heterogen de tumori cu aspecte patologice de la extrema maturatie la predominanța elementelor neuroblastice. Unii autori folosesc termenul de „neuroblastom în maturare” pentru tumorile ce conțin cel puțin 50% celule ganglionare mature și termenul de „ganglioneuroblastom” pentru tumorile cu multă maturare. Ganglioneuroblastomul poate fi focal sau difuz, iar cel difuz are un comportament puțin agresiv.

Pentru a deosebi neuroblastomul de alte tumori ale copilului cu celule mici, rotunde, albastre, sunt necesare tehnici standard (hematoxilin-eozină și microscopie obișnuită), imunhistochimie (anticorpi monoclonali pentru neuron-specific enolaza), microscopie electronică ce relevă caracteristicile celulelor derivând direct din creasta neurală.

Din punct de vedere histologic, există o posibilitate de apreciere a prognosticului neuroblastomului. Este vorba de indicele mitotic al lui Shimada care apreciază că prezența calcificărilor și o rată scăzută a mitozelor (sub 50 mitoze/10 câmpuri de intensitate mare) prognostichează o evoluție favorabilă⁽⁹⁾.

Macroscopic, neuroblastomurile sunt tumori lobulate, de consistență fermă și care pe secțiune au culoare roz. Cele de dimensiuni mici sunt bine încapsulate. Capsula poate fi depășită și tumora invadează țesuturile din jur, moment în care tumora devine friabilă, prezintă hemoragii și necroze sau zone chistice

MANIFESTARE CLINICĂ

Neuroblastomul are mai multe forme de manifestare clinică, în funcție de: tumora primară, prezența metastazelor și de producția anumitor produși de metabolism.

Tumora primară poate fi localizată în glanda suprarenală, paravertebral, regiunea presacrată. Mai mult de jumătate din neuroblastomurile sunt locali-

zate în abdomen și 2/3 din acestea sunt în glanda suprarenală. Neuroblastomul cu localizare suprarenală metastazează mai rar decât alte tumori cu localizare retroperitoneală. Prezența tumorii este cel mai frecvent semn, tumora fiind fermă, boselată, neregulată, ades depășind linia mediană. Neuroblastomul cu punct de plecare în lanțul ganglionar simpatic paravertebral, abdominal sau toracic, se însoțește de semne neurologice date de invazia tumorii prin găurile de conjugare și compresiune pe măduvă. În 40% din cazurile cu extensie intraspinală, pacientul este asimptomatic și atunci este necesară RMN. Se apreciază că, în general, componenta intraspinală are structuri mature iar cea paravertebrală, imature. Există discuții privind eficiența tratamentului neurochirurgical: unii susțin că tratamentul neurochirurgical rapid -excizia tumorii- ar avea efect benefic, alții susțin că rezecția tumorii paravertebrale influențează favorabil evoluția tumorii intraspinală, care n-ar mai progresa. Neuroblastomul cu localizare presacrată își are originea în organul lui Zuckerkandl și reprezintă o formă rară de neuroblastom, întâlnită doar în 4% din cazuri. Determină compresiunea vezicii urinare, cu retenție de urină și compresiunea colonului cu constipație.

Metastazele neuroblastomului apar rapid și nu sunt în legătură cu mărimea tumorii primare. Aproape 2/3 din pacienți au deja la data diagnosticului metastaze prezente. Localizările metastatice cele mai frecvente sunt: ficatul, oasele, măduva osoasă, țesutul subcutanat (sub forma unor noduli întâlniți mai ales la sugar), regiunea periorbitală (unde determină echimoze la pleoapa superioară). Rar se întâlnesc leziuni metastatice în cord, pulmon, creier sau măduva spinării.

Manifestările clinice ale neuroblastomului în legătură cu **activitatea bi-ochimică a unor produși tumorali** se referă la faptul că :

- producția de catecolamine determină cefalee paroxistică, hipertensiune, palpitații, transpirații, paloare. Uneori aceste manifestări le poate avea mama unui făt, la 8-9 luni de sarcină.

- secreția de VIP -vasoactive intestinal peptide- determină diaree apoasă și hipopotasemie. Atenție: și alte tumori care derivă din celulele crestei neurale, altele decât neuroblastomul, unele tumori pancreatice, carcinomul bronhogenic secretă aceste peptide. Există astfel de tumori ce au abilitatea de a converti aminele în hormoni sau substanțe hormon-like și au fost denumite APUD-oame,

după procesul de transformare al aminelor și decarboxilare (amine precursor up-take and decarboxilation –APUD).

-unele catecolamine produse de neuroblastom au un efect nociv asupra creierului determinând prin mecanism autoimun o „encefalopatie mioclonică” manifestată cu opsomioclonus (mișcări rapide multidirecționale ale globilor oculari „dancing eye”), polimioclonus, ataxia trunchiului dar în absența semnelor de hipertensiune intracraniană. Se consideră că neuroblastomul asociat cu aceste manifestări, nistagmus haotic, are un prognostic bun, tumorile primitive ades localizate toracic fiind bine diferențiate histologic.

DIAGNOSTIC

Diagnosticul neuroblastomului face apel la: explorări imagistice, determinări biochimice și studiu histopatologic⁽¹¹⁻¹³⁾.

a) Explorări imagistice:

-*radiografia simplă abdominală*: în cazul localizărilor abdominale poate releva calcificări.

-*radiografia toracică* poate identifica tumora, plasată în mediastinul posterior.

-*ultrasonografia*, metodă neinvazivă și neiradiantă, poate deosebi structura neuroblastomului de leziuni chistice, prezente deasupra și medial de rinichi.

-*computer-tomografia* este utilă în evidențierea tumorii, a calcificărilor intratumorale (în 80% din cazuri), a extensiei intraspinale (în asociere cu mielografia). Tot CT poate face diagnosticul diferențial cu leziuni plasate intrahepatic sau poate evalua extensia intracraniană a metastazelor.

-*RMN* este la fel de utilă ca în diagnosticul oricărei alte tumori.

-*urografia intravenoasă* poate evidenția deplasarea rinichiului de către o formațiune tumorală interesând suprarenala. Rinichiul va fi împins în jos și în afară iar ureterul va descrie o curbă cu concavitatea medial.

-*scintigrafia osoasă* și simpla radiografie de schelet pot releva prezența metastazelor osoase. Cu predilecție, metastazele de neuroblastom se plasează în zona metafizară a oaselor lungi.

b) Determinări biochimice

Peste 90% din copiii cu neuroblastom prezintă valori crescute ale eliminărilor urinare de catecolamine și produși de degradare ai acestora. În practică se dozează, în urină, AVM (acid vanil mandelic) și AHV (acid homovanilic).

Date recente indică faptul că pacienții cu neuroblastom în stadii avansate au niveluri ridicate de cistotionină, homoserină, NSE (neuron specific enolază), feritină și ACE (antigen carcinoembrionic).

c) Studiul histopatologic

Acesta confirmă diagnosticul de neuroblastom pe datele oferite de examenul histologic clasic dar și prin microscopie electronică și imunhistochimie. Alternativa la aceste examene o constituie studiul microscopic al aspiratului măduvei osoase, ce va releva prezența celulelor tumorale „compatibile” (simpatogonii).

Criterii de diagnostic pozitiv

Există un minimum de criterii pentru a afirma că tumora diagnosticată clinic și imagistic este neuroblastom.

- fie un diagnostic anatomopatologic efectuat cu microscopie clasică, cu sau fără imunhistochimie, microscopie electronică, asociat cu creșterea nivelurilor serice și urinare ale catecolaminelor și produșilor de degradare ai acestora,

- fie un diagnostic pus pe aspiratul medular ce relevă prezența simpatogoniilor, asociat cu niveluri ridicate în sânge a catecolaminelor sau produșilor de degradare ai acestora.

DIAGNOSTIC DIFERENȚIAL

Datorită potențialului clinic de prezentare, neuroblastomul poate fi confundat cu afecțiuni neoplazice sau nonneoplazice, mai ales în cele 10% din cazuri în care nu se constată niveluri crescute ai produșilor de degradare ai catecolaminelor.

Prezența metastazelor poate preta la confuzie cu osteomielita sau osteoartrita neonatală.

Sindromul cu diaree apoasă (prin secreție de VIP) poate fi confundat cu alte boli infecțioase sau diaree nespecifică.

Manifestările neurologice din sindromul ataxiei opsomieloclonice seamă-

nă cu cele din alte afecțiuni neurologice.

Prezența calcificărilor din neuroblastom trebuie deosebite de calcificările din glanda suprarenală apărute după o hemoragie suprarenaliană.

Din punct de vedere histologic, neuroblastomul trebuie deosebit de alte tumori cu celule mici albastre, rotunde: sarcomul Ewing, limfomul, leucemia megacarioblastică, situații în care se face apel la anticorpi monoclonali.

STADIALIZAREA NEUROBLASTOMULUI

Există la ora actuală 3 sisteme de stadializare cu recunoaștere internațională egală. Primul, și cel mai important pentru practica noastră este cel imaginat în 1971 de către Ewans.

TRATAMENT

Tratamentul neuroblastomului este multimodal (chirurgie, chimioterapie și radioterapie) și depinde de întinderea leziunilor, de datele clinice și de criteriile de stadializare^(1-3,5,9,11).

Stadiul I al tumorii, indiferent de criteriile de stadializare, beneficiază de tratament chirurgical. Se practică excizia în totalitate a tumorii și se obțin astfel rezultate bune.

În cazul pacienților cu neuroblastom stadiul II, dacă tumora este plasată retroperitoneal, intervenția se face printr-o laparotomie (transrectală sau transversă supraombilicală) sau chiar toraco-freno-laparotomie. Prin răsfrângerea colonului, se evidențiază tot spațiul retroperitoneal de partea respectivă. Ficatul în dreapta, splina și coada pancreasului în stânga, pot fi mobilizate și plasate spre linia mediană. Trebuie avut în vedere că o chirurgie excesivă, cu rezecții întinse și sacrificii importante poate pune în pericol viața copilului. De aceea, sunt situații în care tumora este excizată cât mai mult, iar dacă rămân resturi tumorale, marginile sunt marcate cu clipsuri de titan ce vor ghida radioterapia ulterioară. Este preferabilă excizia tumorii fără sacrificiul rinichiului, dar dacă situația o impune, se practică și extirparea rinichiului, „în bloc” cu tumora.

Dacă tumora este localizată în mediastin, va fi extirpată printr-o toracotomie clasică, posterolaterală. După deschiderea pleurei și fasciei endotoracice

se găsește un plan de disecție ce permite extirparea tumorii. Dacă există prelungire endocanalară și compresiune medulară, bolnavul beneficiază de tratament neurochirurgical.

Tumorile cu localizare cervicală și în mediastinul posterior au, de obicei, punct de plecare în ganglionul stelat, iar excizia tumorii determină, în astfel de cazuri, sindrom Horner. Părinții trebuie să fie de acord cu apariția unei mioze și ptoze palpebrale ca preț al vindecării de un neoplasm. Trebuie evitată, în cursul intervenției, lezarea plexului brahial, nervului frenic, nervului vag, recurentului sau altor structuri vitale.

Tumorile în stadiul III vor avea un tratament multimodal mai agresiv constând în chirurgie cu rezecție atunci când este posibilă, polichimioterapie și radioterapie. Tumorile plasate în pelvis sau aria celiacă sunt, frecvent, nerezecabile la prima operație. După reducția cu polichimioterapie, cu ocazia intervenției „second look” se poate practica exciza completă.

Pacienții cu tumori în stadiul IV, cu metastaze, vor fi tratați inițial cu chimioterapie. Dacă tumora primitivă este, la diagnostic, de dimensiuni ce permit rezecția, va fi rezecată de primă intenție. La pacienții la care chimioterapia s-a dovedit eficientă, o laparotomie (sau chiar laparotomia „second look”) poate face posibilă excizia tumorii reziduale. În aceeași măsură, tentativa de rezecție chirurgicală nu-și are locul dacă boala progresează în ciuda chimioterapiei.

Pacienților cu neuroblastom stadiul IVs li se practică, de primă intenție, excizia tumorii primitive și li se face radioterapie țintită pe ficat (sediul multiplexelor metastaze ce determină treptat hepatomegalie, ascensiunea diafragmului și insuficiență respiratorie)

Laparotomia ”second look” sau laparotomia de primă intenție amânată sunt utilizate frecvent în tratamentul chirurgical al neuroblastomului și se adresează tumorilor nerezecabile inițial, situațiilor în care se reconsideră întinderea tumorală sau pentru evaluarea răspunsului la tratament.

Complicațiile tratamentului neuroblastomului se referă la efecte tardive ale chimioterapiei, radioterapiei și chirurgiei. S-au constatat defecte neurologice (cognitive sau motorii) sau tulburări de comportament datorate anticorpilor anticelule neuronale folosiți.

PROGNOSTICUL NEUROBLASTOMULUI este favorabil dacă :

- tumora este localizată cervical, pelvin, sau mediastinal,
- structura histologică are multe structuri mature (absența mitozelor, absența infiltratelor celulare tumorale, prezența calcificărilor, absența necrozelor),
- există manifestări neurologice -clonus și nistagmus- și atunci șansele de vindecare ajung la 90%,
- se constată producție de VIP cu diaree apoasă.

Neuroblastomul are un prognostic negativ când:

- sunt infiltrați ganglionii regionali,
- se constată producție crescută de AHV,
- la copii cu tumori în stadiul IV se dozează niveluri crescute de feritină serică,
- se constată niveluri crescute de NSE la copii cu tumori în stadiul III⁽¹⁴⁾.

Bibliografie

1. Grosfeld JL, Baehner RL. Neuroblastoma: an analysis of 160 cases. *World J Surg* 1980;4:29-37
2. Vollte PA. Neuroblastoma. In Sutow WW, Fernbach DJ, Viett DJ, *Clinical Pediatric Oncology*, St. Louis, Mosby, 1984;559
3. Brodeur GM, Castleberry RP. Neuroblastoma. In Pizz AP, Poplack DG, *Principles of pediatric oncology*, Lippincott, Philadelphia 1997;29:761-791
4. Goodman MGJ, Smith M, Olsham A. Sympathetic nervous system tumors (ICCC IV). National Cancer Institute, 1999
5. La Quaglia MP, Rutigliano DN. Neuroblastoma and other adrenal tumors. In Crachi R, Grosfeld JL, Azmy AF. *The surgery of childhood tumors*, 2nd edition, Springer, 2008;11:201-223
6. Knudson AGJ, Strong LC. Mutation and cancer: neuroblastoma and pheochromocytoma. *Am J Hum Genet* 1972;24:514
7. Knudson ACJ, Meadows AT. Developmental genetics of neuroblastoma. *J Natl Cancer Inst* 1976;57:675
8. Stovroff M, Dykes F, Teague WG. The complete spectrum of neurochristopathy in an infant with congenital hypoventilation, Hirschsprung's disease and neuroblastoma. *J Pediatr Surg* 1995;30(8):1218-21
9. O'Neill JA, Littman P, Blizter P. The role of surgery in localized neuroblastoma. *J Pediatr Surg* 1985;20:708
10. Shimada H, Chatten J, Newton WAJ. Histopathologic prognostic factors in neuroblastic tumors: definition of subtypes of ganglioneuroblastoma and age linked classification of neuroblastomas. *J Natl Cancer Inst* 1984;73:405
11. Hartman O, Pein F, Cailland JM. Neuroblastomes. In: Lemerle J. *Cancer de l'enfant* ed. Flammarion Medical Sciences, 1989; 224:387
12. Tajiri T, Tanaka S, Higasi M. Biological diagnosis for neuroblastoma using the combination of highly sensitive analysis of prognostic factors. *J Pediatr Surg* 2006;41: 560-66
13. Delellis R A. The adrenal glands .In: Sterbert SS, *Diagnostic surgical pathology* ,Raven Press New York 1989;1:445
14. Brodeur GM, Pritchard J, Berthold F. Revisions in the international criteria for neuroblastomas diagnosis, staging and response to treatment. *J Clin Oncol* 1993;11:1466

TUMORILE CU CELULE GERMINALE

Tumorile cu celule germinale (TCG) gonadale și extragonadale sunt tumori rare la vârsta copilului mic, ele reprezentând doar 1% din cancerele pacienților sub 15 ani⁽¹⁾ dar își cresc incidența la vârsta de adolescent, în special la persoanele de sex masculin⁽²⁾.

EMBRIOGENEZA ȘI HISTOGENEZA TUMORILOR GONADALE

Embriologic, celulele germinale devin evidente inițial în sacul vitelin sub formă nediferențiată în săptămâna a IV-a de gestație și sunt similare la ambele sexe. Aceste celule germinale primordiale apar pe fața ventrală a mezonefrosului ca o componentă a celulelor mezenchimale acoperite de epitelul celomic sau germinal, de la segmentul VI toracic până la segmentul al II-lea sacrat.

Din săptămâna a V-a, gonadele primitive trec prin peretele nefuzionat al intestinului mijlociu și mezenterului și migrează din endodermul sacului vitelin în mezenchimul crestei genitale. În timpul săptămânii a VI-a, sub influența genelor cromozomului Y, gonadele nedeterminate încep să se diferențieze în testiculi.

Din luna a IV-a până în luna a VII-a testiculii sunt localizați în fosa iliacă, lângă inelul inghinal, iar după luna a VIII-a încep să coboare în scrot.

În absența informației genetice a cromozomului Y începe diferențierea ovariană. Pe măsură ce ovarele cresc în dimensiuni, ele și ductele asociate se extind spre cavitatea abdominală, împingând ligamentul larg caudal, lateral și ventral până în poziția pelvină finală către luna a VIII-a prenatal.

Deplasarea celulelor germinale primordiale este acompaniată de dezvoltarea cordoanelor sexuale derivate din epitelul celomic. În testiculi acestea se dezvoltă în a VII-a săptămână, ducând la formarea rete testis și a tubilor seminiferi. Celulele Sertoli se dezvoltă probabil din celulele cordoanelor sexuale primitive, iar spermatogoniile din celulele germinale primordiale.

Cordoanele sexuale în ovar nu sunt evidente până în săptămânile VIII - X, apoi apar ca fiind desprinse din mezenchim sub forma unor cuiburi celulare care devin apoi foliculi primordiali. Derivată din celula germinală primordială, ovogonia apare în aceste cuiburi celulare, iar spre sfârșitul primului trimestru conțin ovocitele primare. Foliculii primordiali formați în luna a V-a pot evolua spre foliculi veziculari, probabil sub acțiunea gonadotrofinelor materne, sau suferă un proces de degenerare^(3,4).

TCG și non-germinale, indiferent de proveniență (ovariene, testiculare sau extragonadale) provin din celulele germinale primordiale și respectiv epitelul celomic. Ruta migratorie a celulelor germinale din sacul vitelin spre gonadele finale ar putea fi o explicație plauzibilă pentru localizarea pe linia mediană a majorității tumorilor cu celule germinale (TCG) extragonadale.

ETIOPATOGENIE

Factorii care alterează diferențierea celulelor primordiale, rezultate din celulele stem embrionale, pot crește riscul de apariție al tumorilor germinale. Pentru tumorile testiculare, acești factori includ un istoric de cancer testicular controlateral, criptorhidism, disgenezie gonadală, expunerea prenatală la nivele crescute de estradiol, expunerea la substanțe chimice carcinogene, traumatisme, orhită. În plus, s-a observat asocierea tumorilor testiculare cu hernia inghinală și orice altă cauză de atrofie testiculară.

Studiile citogenetice au indicat că în toate subtipurile histologice de tumori germinale apar anomalii cromozomiale cu caracter constant. Cea mai frecventă anomalie structurală este isocromozomul 12p. Tumorile în care lipsește i(12p) prezintă alte anomalii structurale ale cromozomului 12p, printre care amplificații ale 12p11.2 - p12.1⁽⁵⁾. Afectarea constantă a 12p în toate subtipurile histologice de tumori germinale, inclusiv în carcinomul in situ, sugerează un posibil rol în etiologia acestor tumori⁽⁶⁾.

Recent s-a afirmat ca deleții ale cromozomului Y ar putea fi un marker genetic important în predicția progresiei tumorilor germinale mixte la băieți⁽⁷⁾. Acest lucru este un prim pas pentru identificarea markerilor genetici de progresie în tumorile germinale mixte din stadiul 1.

GENETICĂ ȘI BIOLOGIE MOLECULARĂ

Heterogenitatea TCG în pediatrie este evidentă în studiile care au luat în discuție proprietățile genetice și moleculare ale celulelor tumorale. Sunt totuși distincte 3 subtipuri biologice:

1. tumorile de testicul și ovar ale adolescentului
2. TCG extragonadale ale copilului mare
3. tumori ale sugarului și copilului mic.

Tumorile testiculare ale adolescentului

Expresia receptorului c-kit este probabil răspunzătoare de proliferarea inițială și supraviețuirea celulelor germinale primordiale în prima etapă până la migrarea lor. Ligantul lui c-kit, exprimat de celulele Sertoli (MGF), este considerat de asemenea un factor de control al celulelor stem. Expresia receptorilor c-kit și MGF în testicul sunt necesare pentru spermatogeneza normală.

În gonadele embrionale diferențiate, celulele germinale diferențiate se opresc în procesul de mitoză. După naștere, acest proces este continuat dar mai lent până la pubertate când se instalează o proliferare rapidă a celulelor germinale și apare spermatogeneza. TCG ale adolescentului se dezvoltă din celulele care nu au intrat în meioză și debutează după instalarea pubertății. Deși acest fapt implică un eveniment genetic în perioada pubertății, unii specialiști consideră că evenimentul critic există din perioada embrionară.

S-a arătat de asemenea că în 41% și respectiv 47% din tumori se notează pierderea heterozigozității în regiunile 12q13 și respectiv 12q22.

Seminoamele prezintă expresia c-kit, dar nu și MGF, iar tumorile neseminomatoase exprimă MGF și nu c-kit.

Tumorile ovariene ale adolescentului.

În contrast cu celulele germinale ale testiculului, cele ale ovarului continuă să prolifereze după care se opresc în prima fază a mitozei (profază), proces care continuă după naștere până la pubertate. Mai mult, marea majoritate a celulelor germinale ovariene tumorale provin din celulele care au intrat ultimele în meioză. Intrarea într-o mitoză/meioză oprită reprezintă cheia care diferențiază celulele tumorale feminine de cele masculine și care ar putea contribui la dife-

rențele biologice dintre TGC testiculare și ovariene.

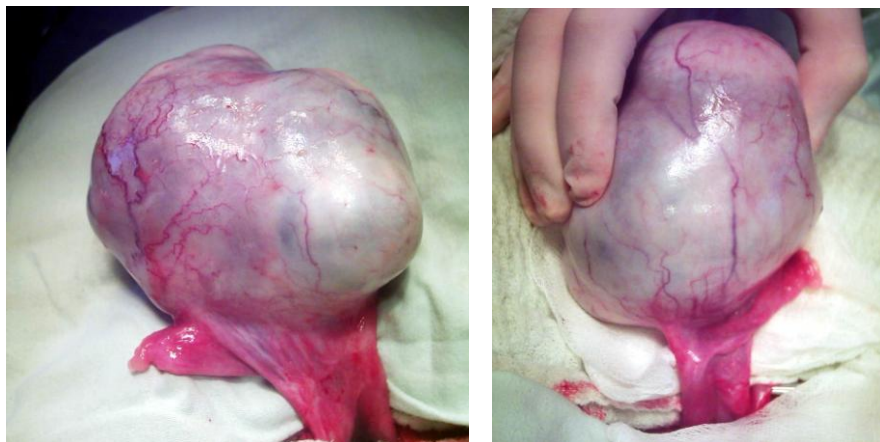


Figura VIII.2. Teratom ovarian – aspect intraoperator

C-kit este puternic exprimat în ovocit în orice stadiu, iar MGF este exprimat în celulele foliculilor în creștere. Expresia ambilor markeri este esențială pentru supraviețuirea și creșterea foliculilor ovarieni.

La fel ca seminomul, disgerminomul exprimă c-kit, dar nu și ligantul său.

TCG extragonadale la copilul mare.

Migrarea aberantă sau incompletă (ectopică) a celulelor germinale a fost sugerată ca explicație pentru originea TCG extragonadale. O altă ipoteză ar fi că aceste tumori pot proveni din celulele embrionale totipotente ce au scăpat de sub influența organizatorilor embrionali care controlează diferențierea normală.

Cele 2 localizări mai frecvente ale TCG extragonadale sunt mediastinul și creierul. Analizele citogenetice ale teratoamelor SNC au arătat o frecvență crescută a anomaliilor cromozomilor sexuali, mai ales prin creșterea copiilor cromozomului X. Analiza ploidiei TCG mediastinale sugerează că majoritatea sunt diploide sau tetraploide.

TCG extragonadale și testiculare ale sugarului și copilului mic

Pentru copiii sub 4 ani histologia și comportamentul TCG gonadale și extragonadale prezintă similitudine biologică. Majoritatea teratoamelor la această vârstă, indiferent de gradul de maturare sau localizare, sunt tumori di-

ploide cu cariotip normal și au o evoluție benignă dacă sunt rezecate complet.

TCG maligne sunt exclusiv tumori de sac vitelin, care apar de obicei pe locul unui teratom preexistent. Majoritatea sunt diploide sau tetraploide. Analizele citogenetice au arătat anomalii recurente ale cromozomilor 1, 3 și 6. Prin *hibridizare in situ* s-a demonstrat deleție pe 1p36 în 80-100% din cazurile de TCG maligne ale copilului mic.

PATOLOGIE

TCG provin din celulele germinale pluripotente sau celulele embrionale totipotente care au suferit transformare neoplazică. Morfologia fiecărui tip de TCG este similară în orice localizare (gonadală sau extragonadală), iar tipul morfologic și caracterele biologice variază în funcție de originea localizării și vârsta pacientului.

TCG pot conține atât componenta benignă cât și pe cea malignă. Deoarece mai mult componenta malignă este cea care determină comportamentul clinic al tumorii, se impun numeroase secțiuni (prelevări). Metoda convențională este o secțiune la 1cm pe diametrul cel mai mare. Joshi a sugerat înlocuirea diametrului cu volumul tumorii și recomandă un număr de secțiuni = $1,5 \times$ cu media celor 3 diametre. Se pot obține și secțiuni adiționale din ariile cu aspect macroscopic diferit.



Figura VIII.3. Teratom laterocervical

CLASIFICAREA TUMORILOR CU CELULE GERMINALE (TCG)

I. TUMORI OVARIENE

1. Celule germinale:

- Disgerminom
- Tumora de sinus endodermal
- Teratom:
 - Matur (solid, chistic)
 - Imatur
 - Monodermal (struma ovarii, carcinoid, neuroectodermice, mixte)
- Maligne
 - Carcinom embrional
- Tumori cu celule germinale mixte
 - Poliembriom
 - Coriocarcinom
 - Gonadoblastom

2. Celule nongerminale:

- Epiteliale (seros, mucinos)
- Tumori ale cordoanelor sexuale: Tumora de granuloasă, tumora cu celule Sertoli/Leydig, tumori mixte ^(8,9)

II. TUMORI TESTICULARE

1. Celule germinale: Tumora de sinus endodermal

- Carcinom embrional
- Teratom
- Teratocarcinom
- Gonadoblastom
- Altele: seminom, coriocarcinom, mixte.

2. Celule nongerminale: Tumori ale cordoanelor sexuale cu celule Leydig/Sertoli⁽¹⁰⁾

III. TCG EXTRAGONADALE

Teratom (sacrat, mediastinal, retroperitoneal, pineal, altele)
+/- tumori de sinus endodermal
+/- carcinom embrional

Mai mult, privitor la tumorile germinale ale testiculului, în 1991, Grupul internațional colaborativ de studiu al tumorilor germinale, care cuprinde cercetători și clinicieni, s-a reunit și a dezvoltat un sistem stratificat de abordare a tumorilor germinale utilizând atât practica clinică cât și studiile clinice. Apoi, în 1997, a fost publicat Consensul Internațional al Clasificării Tumorilor Germinale (IGCCC) care a devenit standardul de aur folosit în practică. Acest consens folosește factori de prognostic independenți cum ar fi: histologia și localizarea tumorii primare, nivelul markerilor serici după tratament: AFP (alfa fetoproteina), hCG (gonadotrofina corionică umană), LDH (lactat dehidrogenaza), prezența metastazelor viscerale non-pulmonare (Tabel 1)⁽¹¹⁾.

Tabelul VIII.1. *Clasificarea tumorilor germinale testiculare non-seminomatoase și seminomatoase după IGCCC-Consensul Internațional al Clasificării Tumorilor Germinale*⁽¹¹⁾

Histologie	Categorie de prognostic	Aspecte clinice
TCGNS	Bun	Tumora primară în testicul sau retroperitoneal fără metastaze viscerale non-pulmonare și markeri normali AFP < 1000 ng/mL și hCG < 5000 IU/L și LDH < 1.5 × ULN
	Intermediar	Tumora primară în testicul sau retroperitoneal fără metastaze viscerale non-pulmonare și markeri intermediari: AFP ≥ 1000 ng/mL și ≤ 10 000 ng/mL sau hCG ≥ 5000 IU/L și ≤ 50 000 ng/mL sau LDH ≥ 1.5 × ULN și ≤ 10 × ULN
	Nefavorabil	Tumora primară mediastinal sau metastaze viscerale non-pulmonare sau markeri: AFP > 10 000 ng/mL sau hCG > 50 000 IU/L sau LDH > 10 × ULN
Seminom	Bun	Orice localizare primară și fără metastaze viscerale non-pulmonare și valori normale pentru AFP, orice valoare hCG, orice valoare LDH
	Intermediar	Orice localizare primară cu metastaze viscerale non-pulmonare și valori normale pentru AFP, orice valoare hCG, orice valoare LDH

STUDII DE LABORATOR:

Markeri tumorali serici: cei mai importanți markeri tumorali sunt: gonadotrofina corionică (hCG), alfa-fetoproteina (AFP) și lactat dehidrogenaza (LDH)⁽¹²⁾.

Urmărirea în timp a valorilor serice ale acestor markeri este vitală în aprecierea succesului terapiei tumorilor cu celule germinale. AFP are perioada de înjumătățire 5-7 zile, iar hCG 36 ore. Aceste valori pot fi utile în calculul corect al revenirii lor la normal post terapie. Valori ale AFP peste 9 ng/mL sunt considerate anormale. Valori ale hCG mai mari de 4 mIU/mL sunt considerate anormale. Valori ale LDH mai mari de 1,5 ori decât referința sunt considerate anormale⁽¹³⁾.

STUDII DE IMAGISTICĂ:

1. Ecografia
2. CT/RMN
3. Radiografia

PATOLOGIE: Procedura de diagnostic final este biopsia tumorală.

Histologic și imunohistochimic, celulele tumorale din seminom / disgerminom seamănă cu celulele germinale din tubii seminiferi (spermatocite) și din această cauză seminomul in situ este relativ greu de recunoscut. Infiltratul limfocitic din stroma de susținere reprezintă un aspect caracteristic al acestor tumori și, alături de invazia celulelor tumorale în afara tubilor seminiferi, orientează diagnosticul. În contrast cu aspectul relativ omogen al seminoamelor, tumorile germinale nonseminomatoase pot fi compuse din elemente tumorale diferite incluzând carcinomul embrional (compus din celule stem nediferențiate), teratom (componenta somatică diferențiată), tumora de sinus endodermal „yolk sac tumour” și coriocarcinomul (componente ale diferențierii extraembrionale). Aceste elemente histologice distincte pot fi identificate imunohistochimic folosind următorii markeri: CD30 pentru carcinomul embrional, alfa fetoproteina (AFP) pentru tumora de sinus endodermal și gonadotrofina corionică umană (hCG) pentru coriocarcinom. Aspectele histologice includ mai multe tipuri: carcinom embrional, teratom, coriocarcinom, tumora de sinus endodermal, sau combinație între două sau mai multe tipuri în aceeași tumoră. Prezența focarelor

de seminom / disgerminom într-o tumoră mixtă include tumora tot în categoria tumorilor non-seminomatoase datorită istoricului natural al acestor tumori, care au un prognostic mai nefavorabil decât seminomul pur.

STADIALIZAREA: În vederea determinării prognosticului și tratamentului optim al tumorilor s-a recurs la stadializarea clinică a tumorilor în funcție de nivelul seric al markerilor tumorali, CT-ul abdominal și pelvin, radiografia toracică pentru a determina prezența metastazelor ganglionare. Stadiul 1: tumoră cu sau fără invazie vasculară sau limfatică, creșterea persistentă a AFP sau hCG în ser și absența clinică și radiologică a metastazelor la distanță. Stadiul 2: tumoră cu metastaze în ganglionii retroperitoneali, dar cu absența metastazelor la distanță, cu sau fără creșterea markerilor serici. Stadiul 3: prezența metastazelor la distanță sau marcata creștere a markerilor serici⁽¹⁴⁾.

EVOLUȚIE ȘI PROGNOSTIC

În funcție de stadiul clinic și tipul histologic, seminoamele testiculare (stadiu1) cu sau fără metastaze în ganglionii subdiafragmatici (stadiu 2) se vindecă în proporție de 95% din cazuri. În tumorile germinale nonseminomatoase (excepție coriocarcinomul) rata medie de vindecare este de peste 95% și între 40-95% în cazurile cu metastaze, dar variaza cu tipul histologic predominant, subtipul de carcinom embrional este asociat cu prognostic nefavorabil, iar coriocarcinomul și mai grav⁽¹⁵⁾.

Bibliografie

1. Flamant F, Caillaud J M, Legall E, Nihoul Fekete C. Tumeurs germinales malignes et des organes genitaux. In: Lemerle J. *Cancers de l'enfant*, ed. Flammarion, Paris 1989, cap. XXVI, 457-80.
2. Oosterhof GON, Verlind J. Testicular tumors *BJU Int* 2004;94:1196-201
3. Andronescu A., *Anatomia dezvoltării omului. Embriologie medicală*. Ed. Medicală, București 1987, p. 48-49;)
4. Capel B. Sex in the 90s: SRY and the switch to the male pathway. *Annu Rev Physiol* 1998;60:497-523 si (McLaren A. Sexual differentiation. Of MIS and the mouse [news; comment]. *Nature* 1990;345:111)
5. Faulkner SW, Leigh DA, Oosterhuis JW, et al. Allelic losses in in situ and testicular germ cell tumours of adolescents and adults: evidence suggestive of the linear progression model. *Br J Cancer* 2000;83:729-736
6. Lutke Holzik MF, Rapley EA, Hoekstra HJ, Sleijfer DT, Nolte IM, Sijmons RH. Genetic predisposition to testicular germ-cell tumours. *Lancet Oncol* 2004; 5: 363-71.)
7. Gihan H. Mohamed, Jonathan A. L. Gelfond, Marlo M. Nicolas, Timothy C. Brand, Jamey A. Sarvis, Robin J. Leach and Teresa L. Johnson-Pais, Genomic Characterization of Testis Cancer: Association of Alterations With Outcome of Clinical Stage 1 Mixed Germ Cell Nonseminomatous Germ Cell Tumor of the Testis, *Urology* 80: 485.e1- 485.e5, 2012).
8. Serov SF, Scully RE, Sobin LH. Histological typing of ovarian tumors. International histological classification of tumors. World Health Organization, Geneva 1973
9. Tavassoli FA, Devilee P. Pathology and genetics of tumors of the breast and female genital organs. World Health Organization Classification of tumors 2003
10. Mostofi FK, Sesterhenn IA. World Health Organization International histological classification of tumors. Histological typing of testis tumors, 2nd edition, Ed. Springer Verlag, Berlin, 1998
11. International Germ Cell Consensus Classification. International Germ Cell Consensus Classification: a prognostic factor-based staging system for metastatic germ cell cancers. *J Clin Oncol* 1997; 15: 594-603)
12. (Andreyev HJN, Dearnaley DP, Horwich A. Testicular nonseminoma with high serum human chorionic gonadotrophin: the trophoblastic teratoma syndrome. *Diagn Oncol* 1993; 3: 67-71).

13. von Eyben FE, Laabjerg O, Hyltoft-Petersen P, et al. Serum lactate dehydrogenase isoenzyme 1 and prediction of eath in patients with metastatic testicular germ cell tumors. *Clin Chem Lab Med* 2001; 39: 38–44).
14. Bosl GJ, Bajorin D, Sheinfeld J, Morzer R. Cancer of the testis In: De Vita VT, hellman S, rosenberg S, eds. *Cancer principles and practice of oncology*. 5th ed. Philadelphia: J B Lippicott, 1997:1397-425)
15. Desangles F, Camparo P. Testis: Germ cell tumors. *Atlas Genet Cytogenet Oncol Haematol*.1998;2(4):151-152).

RABDOMIOSARCOMUL

Rabdomiosarcomul (RMS) este tumora malignă a celulei musculare striate. Poate fi localizată în orice parte a corpului, dar mai frecvent în regiunea cap-gât, tractul uro-genital, căile biliare, membre superioare și inferioare. Este cel mai frecvent sarcom al copilului și a treia tumoră malignă solidă extracraniană după neuroblastom și tumora Wilms⁽¹⁾.

RMS este tipic sporadic, dar în cazurile de sindrom Li-Fraumeni, neurofibromatoză, sindrom Costello, crește riscul de a dezvolta RMS⁽²⁾. Există două pick-uri ale incidenței rabdomiosarcomului: primul în perioada mijlocie a primei decade și al doilea pick la sfârșitul adolescenței. Ca și neuroblastomul, RMS reprezintă un grup tumoral heterogen clinic și biologic, astfel că vorbim despre rabdomiosarcoame.

EPIDEMIOLOGIE

Rabdomiosarcoamele (RMS) reprezintă în unele serii 50-65% din tumorile maligne ale copilului și 5% din toate tumorile solide la această vârstă. În SUA sunt diagnosticate aproximativ 250 cazuri noi de RMS în fiecare an. Aproape 2/3 din cazuri sunt diagnosticate la copilul sub 6 ani, iar tumora este de 1,3-1,4 ori mai frecventă la băieți decât la fete⁽³⁾.

Deși aceste tumori sunt localizate în orice parte a corpului, există câteva diferențe în ceea ce privește vârsta la care se face diagnosticul, localizarea tumorii primare și aspectul histologic al proliferatului tumoral. Spre exemplu, localizarea tumorii în regiunea capului/gâtului se asociază cu vârsta de diagnostic sub 8 ani, iar localizarea la orbită cu subtipul embrional al RMS. Spre deosebire de acestea tumorile extremităților sunt mai comune adolescentului, iar histologic predomină subtipul alveolar. Un subtip unic de RMS se dezvoltă în vezica urinară și în vagin, varianta botrioidă (denumită așa deoarece seamănă macroscopic cu un ciorchine de strugure) și se întâlnește în exclusivitate la copilul mic⁽⁴⁾.

SINDROAME ASOCIATE ȘI CÂTEVA NOȚIUNI RECENTE DE GENETICĂ

S-au descris cazuri de RMS sporadic asociate cu unele sindroame familiale ca: neurofibromatoza și sindrom LiFraumeni, care includ pe lângă RMS și alte tumori de țesuturi moi, carcinom de suprarenală, carcinom de glandă mamară.

Unele studii recente (1995) au pus în evidență mutații ale genei p53 a liniei germinative, ceea ce indică faptul că RMS ar putea avea o predispoziție ereditară la cancer sau o posibilă creștere a susceptibilității la agenții toxici.

Cele două subtipuri majore de RMS: embrional și alveolar prezintă alterări genetice distincte care sunt considerate a juca un rol important în patogeniza acestor tumori, astfel RMS subtipul alveolar prezintă o translocăție între brațul lung al cromozomului 2 și brațul lung al cromozomului 13, pe scurt: t(2;13)(q35;q14), iar RMS subtipul embrional se știe că și-a pierdut heterozigozitatea (LOH) în locusul 11p15. Este posibil ca LOH la 11p15 să reflecte pierderea activității supresoare a tumorii.

O altă anomalie genetică cu implicație în prognostic, mai ales pentru subtipul embrional, este conținutul în ADN sau ploidia care se măsoară prin citometrie în flux. Celulele normale prezintă un conținut diploid de ADN. Numeroase tumori au un conținut anormal de ADN legat de numărul anormal de cromozomi. În RMS embrional s-a găsit un conținut cuprins între diploid și hiperploid (de 1,1-1,8 peste cantitatea normală de ADN), dar tumorile diploide par să aibă un prognostic mai rău decât tumorile hiperploide. De reținut că ADN diploid nu înseamnă o compoziție normală de cromozomi. Cea mai frecventă anomalie oncogenică întâlnită în RMS este mutația RAS (N-RAS și K-RAS).

Descoperirea unei proteine din familia Myo D, care programează diferențierea în mușchi scheletic normal prezintă un interes deosebit în diagnosticul RMS. Recent câțiva cercetători au sugerat că Myo D poate activa expresia lui p21, un inhibitor al kinazei ciclin-dependente care pare să funcționeze ca un semnal de blocare al ciclului celular. O posibilitate este ca în mușchiul scheletic normal, proteine din familia Myo D să activeze expresia lui p21 care duce la sfârșit ciclul celular și mai activează expresia proteinelor specifice mușchiului scheletic. Când una din componentele acestei căi este defectă în celulele RMS

apare un ciclu celular continuu⁽⁵⁾.

SIMPTOMATOLOGIE

Cel mai frecvent simptom îl constituie prezența masei tumorale care poate fi dureroasă sau nu. Alte simptome sunt în funcție de localizarea tumorii. Tumorile localizate la nivelul nasului pot da sângerare, congestie, chiar edem ce se pot extinde spre creier.

Tumorile din jurul ochiului pot duce la protruzia globului ocular, probleme de vedere, edem în jurul ochiului sau durere.

Tumorile localizate la nivelul urechii pot da durere, scăderea auzului sau edem.

Tumorile de vezică urinară sau vagin pot duce la tulburări în eliminarea urinei, hematurie, proeminența unei tumori de culoare roșie-violacee.

Tumorile musculare se însoțesc de tumefacție, durere și se consideră frecvent că sunt cauzate de traumatisme sau inflamație^(4,5,6).



Figura VIII.4. Rabdomiosarcom de uretră exteriorizat prin meatul uretral

EXAMENELE PARACLINICE:

Teste de laborator: hemoleucograma, sumarul de urină, probe inflamatorii, sindrom paraneoplazic, probe hepatice, puncție lombară

Diagnostic imagistic:

CT și RMN în aria tumorală, radiografie simplă și computer-tomografie de torace pentru a evidenția posibilele metastaze pulmonare și biopsie de maduvă osoasă pentru a pune în evidență extinderea tumorii la acest nivel⁽⁷⁾.

Din punct de vedere morfologic rabdomiosarcomul (RMS) este o tumoră cu aspectul cărnii de pește, gri-albicioasă, aparent bine delimitată sau infiltrativă local. Când este localizată la nivelul organelor cavitare (căi urinare, căi biliare) capătă aspect botrioid, adică ciorchine (*botryos* în grecește înseamna strugure).

Biopsia tumorală va releva microscopic faptul că RMS prezintă mai multe subtipuri după ICR (Clasificarea Internațională a Rabdomiosarcoamelor)⁽⁸⁾. Aceasta este o clasificare bazată pe factorii de prognostic și cuprinde următoarele entități:

1.RMS embrionar cu subtipurile botrioid, cu celule fuziforme și fără alte specificații (NOS)

2.RMS alveolar

3.Sarcom nediferențiat

4.RMS cu aspect rabdoid.

Dintre acestea, RMS botrioid și RMS cu celule fuziforme au un prognostic bun, RMS embrionar NOS și RMS cu aspect rabdoid au prognostic intermediar, iar restul au prognostic nefavorabil.

Studiile speciale utilizate în diagnosticul RMS sunt studiile imunohistochimice și studiile de biologie moleculară care demonstrează fuziunea genelor *PAX3-FKHR* și *PAX7-FKHR* asociate cu translocațiile $t(2;13)(q35;q14)$ și $t(1;13)(p36;q14)$. Tumorile care conțin translocațiile descrise sunt asociate cu RMS alveolar la pacienții cu vârsta mai mare la prezentare, invazivitate crescută, cu metastaze în maduva osoasă și rata de supraviețuire sub 4 ani. Nu s-au identificat translocații în RMS de tip embrionar⁽⁹⁾.

Există o stadializare pentru formele de rabdomiosarcom, în sistemul TNM, modificată⁽¹⁰⁾.

T= invazia tumorală T1 tumoră limitată la locul de origine; T2 tumoră extinsă dincolo de locul de origine. Cu a) se notează dimensiunea tumorii < sau = cu 5cm diametru și cu b) tumora peste 5cm diametru.

N=ganglionii regionali: N0 fără invazie ganglionară, N1 invazia gangli-

onilor regionali, NX invazia ganglionilor regionali necunoscută.

M=metastaze la distanță M0 fără metastaze la distanță, M1 metastaze prezente.

Stadializarea se face în 4 grupe în funcție de TNM și de localizarea favorabilă (orbită, cap-gât, tractul biliar, tractul genito-urinar, fără vezică urinară și prostată) sau nefavorabilă (vezică urinară/prostată, parameningian, extremități, trunchi, retroperitoneu) a tumorii primare:

Stadializare:

1. tumora primară cu localizare favorabilă și fără metastaze (orice T și N)
2. tumora primară cu localizare nefavorabilă $T \leq 5\text{cm}$ fără N și M (orice Ta N0M0)
3. tumora primară cu localizare nefavorabilă $T > 5\text{cm}$ și/sau cu metastaze ganglionare (orice Ta N1M0)
4. tumorile cu metastaze la distanță.

TRATAMENTUL

Depinde de stadiul tumorii și datorită rarității sale se preferă direcționarea pacienților în centrele de oncologie pediatrică cu experiență în tratamentul rabdomiosarcomelor. Atât radioterapia cât și chimioterapia se vor utiliza după intervenția chirurgicală. În general chirurgia și radioterapia sunt utile în tratamentul tumorii primare, chimioterapia este folosită în tratamentul metastazelor ganglionare și la distanță. Chimioterapia este o parte esențială a tratamentului pentru a preveni extinderea ulterioară a tumorii. Dintre medicamentele chimioterapice utilizate în rabdomiosarcom amintim: Decarbazine, Doxorubicin, Epirubicin, Gemcitabine, Ifosfamide în diverse scheme în funcție de specificul fiecărui caz.

Prognosticul depinde de stadiul tumorii și agresivitatea tratamentului care uneori poate fi de lungă durată și poate duce la complicații postchimio- sau radioterapie. Prognostic nefavorabil au și cazurile în care localizarea tumorii nu permite excizia chirurgicală completă sau apariția metastazelor la distanță⁽¹¹⁾.

Bibliografie

1. Demetri GD. Sarcomas of soft tissue and bone, and other neoplasms of connective tissue. In: Goldman L, Schafer AI, eds. *Cecil Medicine*. 24th ed. Philadelphia, PA: Saunders Elsevier; 2011: chap 209
2. Li FP, Fraumeni JF Jr. Epidemiologic study and identification of a familial cancer syndrome. *J Natl Can Inst* 43:1365-73, 1969).
3. Flamant F, Caillaud JM, Gerbaulet A, Revillon Y, Pellerin D. Tumeurs mesenchymateuses malignes. In : Lemerle J *Cancers de l'enfant*. ed Flammarion, Paris, 1989, cap XXV, 429-47) .
4. Hays DM. Rhabdomyosarcoma and other soft tissue sarcomas In : Hays DM *Pediatric Surgical Oncology*, ed. Grune and Stratton, 1986, cap.7 ; 87-122).
5. Blakely ML, Harting M, Andrassy RJ. Rhabdomyosarcoma in : Ashcraft KW, Holcomb III GW, Murphy JP. *Pediatric Surgery* 5th ed Elsevier Saunders Philadelphia 2005, cap 70, 1019-27
6. *National Comprehensive Cancer Network Clinical Practice Guidelines in Oncology: Soft Tissue Sarcoma*. National Comprehensive Cancer Network; 2011. Version 2.2011.
7. Qualman SJ, Bowen J, Parham DM, Branton PA, Meyer WH. Protocol for the examination of specimens from patients (children and young adults) with rhabdomyosarcoma. *Arch Pathol Lab Med* 2003; 127;1290-7
8. Newton WA, Jr., Gehan EA, Webber BL, et al. Classification of rhabdomyosarcomas and related sarcomas. Pathologic aspects and proposal for a new classification- an Intergroup Rhabdomyosarcoma Study. *Cancer* 1995; 76; 1073-85
9. Sorensen PH, Lynch JC, Qualman SJ, et al. PAX3-FKHR si PAX7-FKHR gene fusions are prognostic indicators in alveolar rhabdomyosarcoma: a report from the children's oncology group. *J Clin Oncol* 2002;20;2672-9
10. Lawrence W, Gehan EA, Hays DM, et al: Prognostic Significance of staging factors of the UICC Staging System in Childhood Rhabdomyosarcoma: a report of the Intergroup Rhabdomyosarcoma Study. *J Clin Oncol* 1987;5;46-54
11. Wolden SL, Anderson JR, Crist WM, et al. Indications for radiotherapy and chemotherapy after complete resection in rhabdomyosarcoma: A report from the Intergroup Rhabdomyosarcoma Studies I to III. *Journal of Clinical Oncology* 1999; 17:3468-3475).

TUMORI MALIGN PRIMITIVE ALE FICATULUI

Hepatoblastomul (Hb) și carcinomul hepatocelular (CHc) reprezintă 2% din tumorile maligne și 15% din tumorile abdominale maligne ale copilului. Din toate punctele de vedere, cu excepția tratamentului, aceste două tumori sunt complet distincte⁽¹⁾.

Hb se întâlnește la vârsta sugarului și mai rar peste 3 ani. Se poate asocia cu hemihipertrofie, alte neoplasme și posibil cu colestaza din nutriția parenterală prelungită.

CHc la copil prezintă două incidențe de vârstă: prima la vârsta de 4 ani și a doua în perioada de 12-14 ani. Aproape ½ din copiii afectați sunt cunoscuți ca având o afecțiune hepatică în antecedente cum ar fi: galactozemia, boală de stocaj glicogenic, tirozinoză, diverse entități cu evoluție cirogenă ca atrezia de căi biliare și hepatita neonatală⁽²⁾.

Incidența pe sexe M/F = 1,3/1. Orice masă tumorală intrahepatică de dimensiuni mari trebuie privită ca o malignitate, deoarece tumorile benigne solide sunt mult mai rare la copil decât tumorile maligne⁽³⁾.

ASPECTE CLINICE

Tumorile hepatice sunt recunoscute inițial prin prezența unei formațiuni tumorale abdominale sau hepatomegalie. Anorexia, pierderea în greutate și disconfortul abdominal sunt de obicei absente, iar dacă sunt prezente sunt de scurtă durată. Pacienții cu CHc secundar sunt cunoscuți ca bolnavi cronici de ficat (de obicei ciroză). Hepatoblastomul (HB) reprezintă circa 1% din toate malignitățile copilului și este cea mai frecventă tumoră hepatică la această vârstă⁽⁴⁾. Sexul masculin este mai frecvent afectat, iar vârsta medie de diagnostic sub 1 an (6 luni-3 ani), fiind o tumoră foarte rar întâlnită după vârsta de adolescent.

Ca și în alte boli maligne pediatrice, cauza hepatoblastomul este în general necunoscută. Cancerul apare prin alterări ale procesului de diferențiere și proliferare celulară. Tot mai multe dovezi sugerează că hepatoblastomul este derivat dintr-o celulă stem pluripotentă. Ruck și colaboratorii (2002) susțin ipoteza că această tumoră apare dintr-o eroare de dezvoltare în timpul hepatogenezei, iar studiile ulterioare axate pe aceste procese de dezvoltare și

maturare din celula stem în hepatocit pot duce în final la o eficientizare a terapiei HB⁽⁵⁾.

CLINIC

Este de cele mai multe ori o tumoră asimptomatică, de multe ori primul simptom este prezența formațiunii tumorale palpabilă în hipocondrul drept. Rarori debutul poate fi de abdomen acut și anemie prin ruptura tumorii. În 20% din cazuri sunt prezente metastazele pulmonare în momentul diagnosticului HB.

Pacienții cu un istoric familial de polipi intestinali sau adenocarcinom ar putea releva o polipoză adenomatoasă familială (FAP), un istoric de hemihipertrofie sau sindrom Beckwith-Wiedemann (BWS); se impune un screening pentru α -fetoproteină (AFP) ca și marker pentru detectarea hepatoblastomului la acești pacienți. Mutațiile genei supresoare tumorale APC apar frecvent la pacienții cu FAP, iar un studiu relativ recent a estimat că 1 din 20 hepatoblastoame este asociat cu FAP⁽⁶⁾.

DIAGNOSTICUL PARACLINIC

Hemoleucograma poate releva anemie și trombocitoză, o ușoară creștere a enzimelor hepatice la 15-30% dintre pacienți și α -fetoproteina (AFP) crescută la valori de 100,000-300,000 mcg/mL. AFP este o proteină serică majoră, secretată în ficatul fetal, în sacul vitelin, tractul gastro-intestinal și apare în concentrații crescute în serul fetal, la pacienții cu tumori hepatice și în unele tumori germinale⁽⁷⁾. Dozajul seric al AFP este esențial pentru orientarea diagnosticului. Rezultatele mai sunt crescute în tumorile germinale de sac vitelin.

EXPLORĂRI IMAGISTICE

Radiografia simplă abdominală arată întotdeauna o hepatomegalie sau o masă de tonalitate hidrică în etajul supramezocolic atenuând nivelele hidroaerice digestive din vecinătate. În 10-20% din cazuri pot apare imagini grosiere de calcificări intratumorale.

Scintigrafia hepatică are o utilizare din ce în ce mai redusă din cauza

progreselor obținute prin ecografie. De obicei tumorile maligne primitive ale ficatului se caracterizează prin prezența unei lacune scintigrafice.

Ecografia abdominală a devenit primul examen în cadrul diagnosticului și bilanțului extensiei locale. Se pune în evidență localizarea intrahepatică a tumorii, observându-se două tipuri de imagini: nodul tumoral solitar, localizat cel mai frecvent în lobul hepatic drept și forma multicentrică (20% din cazuri) întâlnită mai frecvent în CHc.

Ecografia precizează dimensiunile tumorii și localizarea în raport cu sistemul port și venele suprahepatice. Ecogenicitatea este foarte variabilă: hiper-, hipo- sau chiar izoecogenă în raport cu ficatul normal.

Structura internă a tumorii poate fi omogenă sau heterogenă, singurele elemente care pledează pentru malignitate fiind punerea în evidență a unei amputări portale, adică lipsa vizualizării unui ram portal segmentar în teritoriul tumoral și invazia unei vene suprahepatice.

Ecografia este utilă și în aprecierea evoluției tumorii după chimioterapie și în depistarea metastazelor în ficatul indemn. Sunt mai dificil de examinat ecografic tumorile hepatice pediculate.

Urografia intravenoasă demonstrează natura extrarenală a tumorii.

Tomodensitometria abdominală are mai multe avantaje: poate fi efectuată la sugarii sedați în prealabil, substanța de contrast se poate administra pe cale i.v. sau per os și are un rol major în evidențierea tumorii chiar și la dimensiuni mai mici.

Arteriografia este utilă doar în cazul tumorilor hepatice pediculate.

PET Scanner.

BIOPSIA

În rarele cazuri când AFP este negativă se pun în discuție două eventualități: când tumora este bine delimitată și este situată lateral se practică excizia totală a tumorii de la început cu efectuarea examenului extemporaneu ce precizează necesitatea extinderii exciziei în cazul unei tumori maligne. A doua even-tualitate este când tumora nu este rezecabilă și atunci se practică fie puncția biopsie cu ac fin sub control ecografic sau computer-tomografic, cu condiția să nu fie un hemangiom, fie biopsie chirurgicală prin laparotomie.

DIAGNOSTICUL DIFERENȚIAL

În afară sindromului Pepper, excepțional metastazele hepatice se pot prezenta clinic ca o tumoare primitivă. Foarte rar nefroblastoamele de talie medie cu metastaze hepatice sau limfomul Burkitt cu localizare hepatică se însoțesc de obicei de anomalii abdominale.

Ecografia nu poate face diferențieri fidele între tumorile maligne și tumorile benigne solide. Trebuie căutate semnele de hipervascularizație arterială care orientează spre o tumoră vasculară sau foarte vascularizată și a semnelor de invadare venoasă care singure permit evocarea malignității unei tumori.

DIAGNOSTICUL ANATOMO-PATOLOGIC

Înainte de începerea terapiei trebuie făcut diagnosticul cu ajutorul chirurgiei. Rezecția chirurgicală poate fi completă când dimensiunile tumorii o permite sau se efectuează doar biopsie când tumora este nerezecabilă. Nu se recomandă biopsia cu ac fin deoarece aceste leziuni sunt foarte vascularizate.

Macroscopic HB este o masă tumorală solidă, de culoare gri-albicioasă, cu pseudocapsulă. Ciroza nu se asociază cu aceasta tumora, iar metastazele afectează plămânul, porta hepatis și mai rar oasele.



Figura VIII.5. Hepatoblastom – secțiune piesă de rezecție

Microscopic, HB au fost clasificate după grupul de studiu al ficatului SIOPEL⁽⁸⁾ în HB epiteliale pure și mixte (epiteliale și mezenchimale). HB epiteliale pure cuprind subtipurile fetal, embrional, mixt (fetal și embrional), macrotrabecular, subtipul cu celule mici nediferențiate (subtipul anaplastic).

Tumorile complet rezecate subtipul fetal pur au un prognostic foarte bun de supraviețuire de până la 92% față de celelalte subtipuri la care supraviețuirea este de circa 57%. Absența mitozelor este de asemenea un factor de prognostic bun.

STADIALIZAREA HB are la bază gradul de rezecție chirurgicală, tipul histologic și prezența metastazelor la distanță⁽⁹⁾. În prezent se utilizează două standarde chirurgicale de stadializare a tumorilor hepatice la copil. Societatea Internațională de Oncologie Pediatrică Grupul pentru Tumorile Epiteliale Hepatice (SIOPEL) utilizează un sistem de stadializare prechirurgical (PRETEXT), în timp ce Grupul Oncologic Pediatric (COG) folosește un sistem de stadializare postchirurgical⁽¹⁰⁾.

Sistemul european de stadializare PRETEXT pentru hepatoblastom gradează tumora primară pe baza procentului de implicare hepatică. În Europa, toți copiii cu hepatoblastom sunt tratați cu chimioterapie înainte de rezecția tumorii primare. Tumorile hepatice sunt stadializate prin interpretarea tomografiei computerizate sau cu ultrasunete, cu sau fără imagistică prin rezonanță magnetică suplimentară. Prezența sau absența metastazelor este notată, dar aceasta nu schimbă stadiul PRETEXT. Este de asemenea menționată invazia tumorală în vena cavă, venele hepatice, vena porta și extinderea extrahepatică.

BILANȚUL EXTENSIEI TUMORALE

Local. Excizia unei tumori hepatice primitive maligne depinde de talia tumorii, de caracterul său solitar sau multicentric și de localizarea sa în ficat.

Bilanțul preoperator presupune *tomodensitometrie* care poate releva existența altor focare tumorale intrahepatic. *Arteriografia selectivă* celiacă și mezenterică superioară permite precizarea originii arterelor hepatice dreaptă și stângă în vascularizarea tumorii. Ea este foarte sensibilă în diagnosticul metastazelor intrahepatice.

Angiografia portală indică o amputare portală. Uneori pot fi observate

șunturi arterio-portale în CHc. *Rezonanța magnetică nucleară* pare să fie un examen promițător pentru bilanțul local al extensiei locale.

General se impune efectuarea radiografiei toracice pentru a evidenția prezența metastazelor pulmonare.

TRATAMENT

Grupul European SIOP și grupurile de studiu al HB din Anglia și Australia pledează pentru tratamentul chimioterapic preoperator⁽¹¹⁾. În general, pacienții cu rezecție totală a tumorii și chimioterapie adjuvantă au o rată de supraviețuire de 100%. Pacienții cu histologie favorabilă, rata mitotică scăzută și rezecție chirurgicală completă pot să renunțe la chimioterapie.

Evoluția este nefavorabilă la copiii cu boală reziduală inițială după rezecție, chiar dacă primesc chimioterapie adjuvantă agresivă. Transplantul hepatic joacă un rol hotărâtor în cazurile considerate non-rezecabile după chimioterapie⁽¹²⁾. Radioterapia se utilizează în doze mici pentru a nu afecta puterea de regenerare a ficatului și se aplică în cazurile cu infiltrat tumoral microscopic în marginea de rezecție chirurgicală, în cazurile cu metastaze pulmonare rezistente la chimioterapie⁽¹³⁾.

Tratamentul tumorilor hepatice maligne primitive constă în excizia chirurgicală și chimioterapie, mai puțin discutată este radioterapia.

TRATAMENTUL CHIRURGICAL

Excizia chirurgicală prin ea însăși ar putea da speranța unei posibile vindecări în cazul tumorilor maligne hepatice. Se cunosc trei tipuri de hepatectomie: lobectomia stângă, cu scoaterea sectoarelor II și III, hepatectomia dreaptă sau stângă și hepatectomia dreaptă lărgită cu sectorul IV, denumită și lobectomie dreaptă.

Mortalitatea postoperatorie citată în marile serii din literatură variază între 15-43% și este legată de trei riscuri:

-hemoragia care este cu atât mai greu suportată de copil cu cât are și volemia mai scăzută. Aceasta apare în momentul secționării venei cave în cursul disecției parenchimului și mai ales la controlul venei suprahepatice. Au fost

utilizate numeroase mijloace pentru a diminua acest risc: clamparea triplă sau cvadruplă (aortă, pedicul hepatic, vena cavă inferioară, supra și subhepatică), clampaj parenchimos, hipotermia cu oprirea circulației, chirurgie sub hemodiluție.

-al doilea pericol în chirurgie rezidă din torsiunea venei cave inferioare cu oprirea bruscă a circulației în timpul mobilizării unei tumori voluminoase.

-devascularizarea ficatului restant provocată de lezarea unuia dintre pediculii vasculari.

Se va aprecia indicația operatorie ținând cont de aceste riscuri. Trebuie știut că contraindicațiile sunt frecvente deoarece din 249 cazuri relevate de literatură, tumorile rezecabile reprezintă doar 46%. Apariția chimioterapiei a modificat cifrele în măsura în care o contraindicație operatorie poate fi azi temporară. Elementul esențial este volumul tumoral. O tumoră bilaterală sau cu sediu central interzice de la început excizia chirurgicală.

În realitate este mai important să fim prudenți pentru că imaginile radiologice de invazie a trunchiului portal, suprahepatic, sau a venei cave inferioare nu pot fi decât niște imagini de compresie și doar în timpul intervenției chirurgicale se poate decide dacă excizia este sau nu posibilă. La fel și în cazurile dificile, o investigație exploratorie după chimioterapie se justifică deoarece pot fi fezabile unele exereze atipice.

Până în prezent, tumorile maligne de ficat la copil au fost considerate ca o contraindicație pentru transplantul hepatic. Totuși, dacă tumora a răspuns bine la chimioterapie, iar exereza sa este imposibilă din cauza problemelor vasculare, sau pentru că se întinde în tot ficatul, această metodă trebuie luată în considerare pentru viitor.

CHIMIOTERAPIA

Până la începutul anilor '80 literatura de specialitate se rezuma doar la câteva observații legate de citostatice ca: vincristina, actinomicina D sau ciclofosfamida utilizate singure sau în asociere și care au dus la reducerea recidivelor tumorale locale sau a metastazelor după chirurgie.

Protocolul chimioterapic al IGR 1978-1985 este:

Cura 1

- Vincristină 1,5 mg/m² prima zi
- Ciclofosfamidă 600 mg/m² a doua zi
- Doxorubicină 40 mg/m² ziua 1,2.

Cura 2.

- Vincristină 1,5 mg/m² ziua 22
- Ciclofosfamida 600 mg/m² ziua 22
- Cisplatin 100 mg/m² ziua 23.

Realizarea acestui tratament la nou-născutul cu stare generală alterată este dificilă. De obicei, la debutul tratamentului s-au diminuat dozele chimioterapice.

Toxicitatea este mai ales hematologică, utilizarea cisplatinului impune supravegherea funcției renale, iar administrarea doxorubicinei obligă la urmărirea ecografică a cordului în mod constant.

Avantajele chimioterapiei constau în reducerea masei tumorale, ceea ce permite realizarea hepatectomiei și profilaxia precoce a reșetelor.

RADIOTERAPIA

Locul radioterapiei este modest în tratamentul tumorilor hepatice maligne primitive. Unii autori au aplicat-o în cazul resturilor tumorale micro- sau macroscopice după chirurgie fără a fi siguri însă de necesitatea sa. Au fost raportate foarte rare cazuri de remisiune completă după iradierea întregului ficat pentru tumorile inoperabile.

URMĂRIREA CAZURILOR

În publicațiile anterioare aplicării chimioterapiei, reșutele observate sunt de cele mai multe ori locale și pulmonare precoce (de obicei în primul an după chirurgie). Urmărirea acestor pacienți este relativ facilă datorită faptului că aceste tumori secretă AFP. În perioada preoperatorie nivelul seric al AFP scade în paralel cu regresia clinică și ecografică a masei tumorale sub chimioterapie.

După exereza chirurgicală a tumorii, nivelul seric al AFP devine normal în câteva săptămâni (timpul de înjumătățire fiind de 6 zile). O creștere progresivă a AFP impune căutarea recidivelor locale și a metastazelor pulmonare. Căutarea lor este importantă deoarece ele ar putea fi accesibile unui tratament curativ.

Bibliografie

1. Kalifac C, S, Gruner M. Tumeurs du foie In: Lamerle J, ed. Flammarion Paris, 1989, cap. XXXIII, 627-638
2. Exelby PR, Filler RM, Grossfeld JL. Liver tumors in children in the particular reference to hepatoblastoma and hepatocellular carcinoma. *J Pediatr Surg*, 1975;10:329-37
3. Alagille D, Odievre M. Maladies des foies et de voies biliares chez l'enfant. Flammarion, Paris, 1978:239-56.).
4. Perilongo G, Plaschkes J, Zimmermann A. Hepatic tumors. 2nd ed. In Souhami RL, Tannock I, Hohenberg P, Horiot JC, eds. *Oxford textbook of oncology*, vol 2. Oxford University Press, 2002, pp.2657-2668.
5. Ruck P, Xiao JC. Stem-like cells in hepatoblastoma. *Med Pediatr Oncol*. Nov 2002;39(5):504-7.
6. Hirschman BA, Pollock BH, Tomlinson GE. The spectrum of APC mutations in children with hepatoblastoma from familial adenomatous polyposis kindreds. *J Pediatr*. Aug 2005;147(2):263-6
7. Ortega JA, Douglass EC, Feusner JH, et al. Randomized comparison of cisplatin/vincristine/fluorouracil and cisplatin/continuous infusion doxorubicin for treatment of pediatric hepatoblastoma
8. Rowland JM. Hepatoblastoma: assesment of criteria for histologic classification, *Med Pediatr Oncol* 2002, **39**, 478-483)
9. von Schweinitz Hecker H, Schmidt-von-Arndt G, Harms D. Prognostic factors and staging systems in childhood hepatoblastoma. *Int J Cancer*. Dec 19 1997;74(6):593-9).
10. Mezers RL, Rowland. Predictive power of pretreatment prognostic factors in children with hepatoblastoma: a report from the Children's Oncology Group. *Pediatr Blood Cancer* 53 (6): 1016-22, 2009.
11. Aronson DC, Schnater JM, Staalman CR, et al. Predictive value of the pretreatment extent of disease system in hepatoblastoma: results from the International Society of Pediatric Oncology Liver Tumor Study Group SIOPEL-1 study. *J Clin Oncol*. Feb 20 2005;23(6):1245-52).
12. Otte JB, Pritchard J, Aronson DC, et al. Liver transplantation for hepatoblastoma: results from the International Society of Pediatric Oncology (SIOP) study SIOPEL-1 and review of the world experience. *Pediatr Blood Cancer*. Jan 2004;42(1):74-83

13. Katzenstein HM, London WB, Douglass EC, et al. Treatment of unresectable and metastatic hepatoblastoma: a pediatric oncology group phase II study. *J Clin Oncol*. Aug 15 2002;20(16):3438-44

Capitolul IX

ANOMALII VASCULARE

ANOMALII VASCULARE ALE COPILULUI

HEMANGIOAME ȘI MALFORMAȚII VASCULARE

Mult timp a existat o confuzie privind încadrarea diagnostică și modalitățile de tratament ale diverselor anomalii vasculare ale copilului. Noua clasificare a anomaliilor vasculare reflectă metodologia nouă de investigații, urmărire clinică și tratament.

CLASIFICARE

Anatomo-patologică - Virchow și Wagner în secolul XIX au clasificat leziunile după criteriul aspectului microscopic în hemangioame, limfangioame, venoame, și acestea la rândul lor în simple, cavernoase sau cirsoide⁽¹⁾.

Biologică – Mulliken și Glowacki⁽²⁾, având drept criterii de clasificare aspectul clinic, modul de evoluție și cinetica celulară au descris: hemangioame și malformații vasculare. În viziunea lor, hemangioamele sunt tumori vasculare care prezintă o fază proliferativă caracterizată prin proliferare endotelială și hipercelularitate, urmată de o fază de involuție. Malformațiile vasculare interesează structuri vasculare, capilare, venoase, arteriale sau combinații ale acestora.

În 1996, la Roma, s-a făcut cunoscută clasificarea internațională a ISSVA(Asociația Internațională de Studiu al Anomaliilor Vasculare), care clasifică anomaliile vasculare în :

Tumori vasculare

- hemangioame
- hemangioame superficiale
- hemangioame profunde
- hemangioendoteliom kaposiform
- hemangiom reliefat
- granulom piogen

- angiosarcom

Aceste tumori vasculare pot avea o fază proliferativă și o fază involutivă.

Malformații vasculare

- capilare
- venoase
- arteriale
- limfatice
- combinate

Malformațiile vasculare sunt congenitale deși pot deveni evidente clinic la adolescență, sunt sporadice și nu au caracter familial. După caracterul predominant arterial sau venos al rețelei pot fi malformații cu flux rapid (*fast flow*) sau cu flux lent (*slow flow*).

I. Hemangioamele

Reprezintă cea mai frecventă tumoră a sugarului și copilului cu o frecvență de 1 la 100 de nou-născuți vii. Este compusă din aglomerări de celule endoteliale, pericite, celule dendritice, mastocite. De obicei nu este diagnosticată la nou-născut. La naștere apare ca o pată maculară eritematoasă sau o telangiectazie localizată, înconjurată de un halou de paloare. Rareori un hemangiom deja evident este prezent de la naștere. Hemangioamele profunde ce-și au originea în derm, țesut celular subcutanat sau mușchi nu se manifestă decât la vârsta de câteva luni.



Figura IX.1. Hemangioame – aspecte clinice

Hemangioamele apar mai frecvent la fete decât la băieți (3/1), mai frecvent la rasa albă. Se consideră că 12% dintre copii au hemangiom, mai mult, incidența la cei cu greutate mică la naștere este de 23%. Localizarea hemangioamelor poate fi unică (60% la cap și gât, 25% la trunchi, 15% la extremități) sau poate fi multiplă, manifestându-se în orice parte a corpului.

Copiii cu mai multe hemangioame pot fi suspectați ca având și hemangioame viscerale (ficat, plămân, tractul digestiv). Localizări mai rare sunt noduli limfatici, splina, timusul, vezica urinară, vezicula biliară, pancreasul, glandele suprarenale, meningele, creierul și măduva spinării.

Hemangioamele au o primă fază proliferativă care începe în primele săptămâni după naștere și durează aproximativ 6-10 luni. În acest timp, hemangioamele își cresc volumul, devin bosoate și își intensifică culoarea. Cele localizate profund pot fi acoperite de tegument normal colorat sau de tegument violet sau cu telangiectazii.

Nu toate hemangioamele au aspect de „fragă”. Există leziuni care combină o componentă tumorală la suprafață cu una în profunzime. Hemangioamele sunt ferme, elastice la palpare și nu-și modifică volumul prin presiune. În aceeași măsură, nu toate leziunile care seamănă cu o “fragă” ar fi hemangioame (ex. malformații venoase).

Apoi hemangioamele intră în faza involutivă diminuându-și progresiv volumul și fermitatea, culoarea devenind mai palidă (după 5 ani culoarea roșie dispare). Rezoluția unui hemangiom este în proporție de 50% după 5 ani, 70% după 7 ani și completă după 10-12 ani⁽³⁾.

Granulomul piogenic, o leziune vasculară cu caracter proliferativ, trebuie deosebit de hemangiom. Granulomul piogenic este o leziune câștigată apărând brusc, de obicei fără un istoric de traumatism. În contrast cu hemangiomul apare la copilul mare. Este o leziune cu diametrul de câțiva milimetri până la un centimetru, sesilă sau pediculată, de culoare roșu aprins, cu suprafață granulată. Este necesar tratamentul prin chiuretaj, electrocauterizare, coagulare cu laser sau excizie. În cazul unui hemangiom vo-



Figura IX.2. Granulom piogen – aspect clinic

luminos sau extins poate dezvolta un sindrom Kasabach-Merritt, caracterizat prin trombocitopenie de consum. Sindromul se manifestă în faza de evoluție a hemangiomului și regresează odată cu tumora⁽⁴⁾.

O categorie aparte este constituită de entități histologice diferite de hemangioame care apar de la naștere și nu cresc în dimensiuni postnatal și care sunt denumite **hemangioame congenitale**. Există două grupe distincte: hemangioame congenitale cu evoluție rapidă (RICH) și hemangioame congenitale nonevolutive (NICH). Ambele leziuni au caracter de anomalii vasculare cu flux rapid și pot fi confundate clinic cu malformații vasculare arteriovenoase.

DIAGNOSTICUL hemangioamelor: se pune pe aspectul clinic – mărimea leziunii, localizare, datele explorărilor imagistice -ecografie, CT lezional și RMN.

COMPLICAȚIILE HEMANGIOAMELOR:

- *Ulcerația:* apare în mai puțin de 5% din cazuri și se datorește infecției și distrucției țesuturilor moi și cartilagiilor, leziunile localizate la buze și perineu ulcerând mai ușor.
- *Obstrucția:* hemangioamele localizate la cap și gât pot determina obstrucție vizuală, auditivă sau respiratorie.
- *Hemoragia:* sângerările localizate apar la cazurile cu ulcerație. Sângerările generalizate cu peteșii, echimoze apar la cazurile cu trombocitopenie.
- *Insuficiența cardiacă:* apare în prezența leziunilor multiple, cutanate și viscerale (hemangiomul hepatic asociază hepatomegalie și insuficiență cardiacă dreaptă)⁽³⁾.

TRATAMENTUL hemangioamelor:

- *Supravegherea și aplicațiile locale:* multe hemangioame nu necesită tratament. Este important să lămurim părinții că după o perioadă de evoluție rapidă se instalează regresia. Dacă hemangiomul sângeră se va aplica un pansament compresiv pentru 10 minute. Repetarea sângerării poate necesita un punct de sutură sau electrocoagulare. Ulcerațiile superficiale pot beneficia de aplicații locale cu antibiotic. Un hemangiom profund se va vindeca în câteva

săptămâni prin epitelizare.

- *Terapia medicamentoasă* se adresează cazurilor cu ulceratii întinse, cu infecții repetate, celor care determină obstrucții sau sindromului Kasabach-Merritt. Se administrează Prednison (PDN) în doză de 2-3 mg/kg/zi pe cale orală, timp de 2-3 săptămâni. Un răspuns pozitiv se înregistrează după 7-10 zile și constă în ștergerea culorii și încetinirea creșterii. Răspunsul la tratamentul cortizonic este în 30% din cazuri dramatic, în 40% echivoc și în 30% nu se înregistrează nici o modificare⁽⁵⁾. Hemangioamele care nu răspund la tratamentul cortizonic pot beneficia de tratament cu Interferon, administrat zilnic, subcutanat, în doză de 3 mil.u./m² de suprafață corporală⁽⁶⁾.

- *Rezecția chirurgicală* este, în principiu, rar indicată. Se are în vedere doar în cazurile în care se urmărește salvarea unei funcții vitale, de complicații, recidive, absența răspunsului la alt tratament, când leziunea este ușor de scos și cicatricea acceptabilă. Se poate practica excizia unui hemangiom care desfigurează faciesul, dar numai în perioada de regresie⁽¹⁾.

II. Malformații vasculare

Sunt anomalii structurale despre care se crede ca reprezintă erori în morfogeneza vasculară sau limfatică. În contrast cu hemangioamele, aceste leziuni au în general un nivel normal al turn-overului endotelial și sunt prin definiție prezente la naștere. Cresc în volum proporțional cu copilul și nu relevă valori ale markerilor biologici asociați tumorilor vasculare.

Deși se consideră că malformațiile vasculare sunt prezente de la naștere, ele devin evidente la vârste diferite și în funcție de tipul lor. Malformațiile capilare apar de la naștere iar malformațiile limfatice pot fi vizibile de la naștere sau în 80% din cazuri în jurul vârstei de 1 an. Malformațiile venoase pot fi observate la oricare vârstă. Malformațiile arteriovenoase nu se întâlnesc frecvent în serviciile de nou-născuți. O serie de malformații, cele cu flux rapid sau cele venoase, apar frecvent la vârsta schimbărilor hormonale, pubertate sau sarcină, după traumatisme, sepsis sau intervenții chirurgicale. În general, malformațiile vasculare cresc proporțional cu copilul. În contrast cu hemangiomul, malformațiile vasculare limfatice și venoase sunt mai ușor compresibile, pot fi golite de sânge

prin presiune. Pielea de deasupra poate fi de aspect normal ca în limfangioame sau poate fi de culoare albastră sau cu aspect variceal.



Figura IX.3. Malformații vasculare – aspecte clinice

METODE DE INVESTIGAȚIE:

Ecografia Doppler definește malformațiile cu flux lent, limfatice și venoase. Nu poate furniza date despre întinderea leziunilor și relația cu structurile din jur.

Rezonanța magnetică cu gadolinium dă cele mai bune date despre întinderea leziunilor și invazia structurilor vecine.

Scintigrafia computerizată cu eritrocite marcate cu tehnetiū poate dife-

renția hemangioamele de alte malformații vasculare sau tumori. Nu poate diferenția între ele leziunile cu flux lent și nu poate localiza anatomic leziunea.

Tomografia computerizată definește în spațiu relațiile cu structurile vecine și invazia osului.

Angiografia este rar folosită pentru diagnostic, deși deosebește hemangiomul de o malformație; intră în discuție folosirea ei doar odată cu o ședință de embolizare.

CLASIFICAREA MALFORMAȚIILOR VASCULARE

Capilare

- “pată de vin”
 - sindromul Sturge-Weber
- malformații capilare-limfatice
 - circumscrise
 - angiokeratoame
- telangiectazii
 - telangiectazia esențială
 - sindromul Rendu-Osler-Weber
 - ataxia telangiectatică (sindromul Louis Barr)
- cutis marmorata telangiectatica

Limfatice

- localizate
- difuze

Venoase

- localizate
- difuze

Arteriale

Combinatii complexe

- regionale- sindromul Klippel-Trenaunay
- sindromul Parkes-Weber

- difuze - sindromul Maffucci (L, V, encondroame)
- sindromul Solomon (C, V, nevi, tumori)
- sindromul Riley-Smith (L,V, macrocefalie)
- sindromul PROTEUS (C, V, macrodactilie, hemihipertrofie, lipoame, nevi pigmentari, scolioză)

Malformațiile capilare sunt incorect denumite ”hemangioame capilare”, ele fiind anomalii vasculare, nu tumori. Există mai multe feluri de astfel de leziuni, dintre care cele mai frecvente sunt ”petele de vin”. Aceste pete maculare, de obicei localizate la glabelă, pleoape sau regiunea nucală, dispar cu vârsta (1 an). Se pot asocia cu alte anomalii ascunzând un defect, de obicei la nivelul sistemului nervos (sindrom Sturge–Weber). Reprezintă zone de ectazii vasculare localizate în derm cu o profunzime de 0,5 mm. Pot fi tratate cu un anumit tip de laser - Puls-Dye Laser, prin reducere chirurgicală - „surgical debulking” - sau prin excizie și greșă.

Malformațiile limfatice, anterior numite ”hygromă chistică” sau ”limfangiom”, sunt de obicei localizate și datorate unor tulburări în embriogeneza sistemului limfatic. Se prezintă sub un spectru larg de anomalii: leziuni chistice (microchistice, macrochistice, combinate), limfangiectazii, limfedem. Din punct de vedere histologic, malformațiile limfatice chistice sunt compuse din spații vasculare umplute cu un lichid bogat în proteine și eozinofile. Există hemoragii în interiorul chisturilor trădând un traumatism recent fie o sângerare intralezională. Sunt reprezentate de mase transparente, moi, netede, acoperite de tegument de aspect normal. Se localizează în regiunea cervico-facială, axilă, torace, extremități. Se asociază cu creșterea de volum a buzelor, obrazului sau limbii și se poate asocia cu hemihipertrofii sau creșteri ale scheletului. Anomaliile limfatice sunt greu de tratat și rar dispar fără tratament. Pot determina obstrucții și să necesite incizii, aspirație, traheostomie de urgență. Pentru leziunile chistice de dimensiuni mari este benefic diagnosticul antenatal. Tratamentul constă în excizie chirurgicală (o dată sau în etape) sau în scleroterapie.

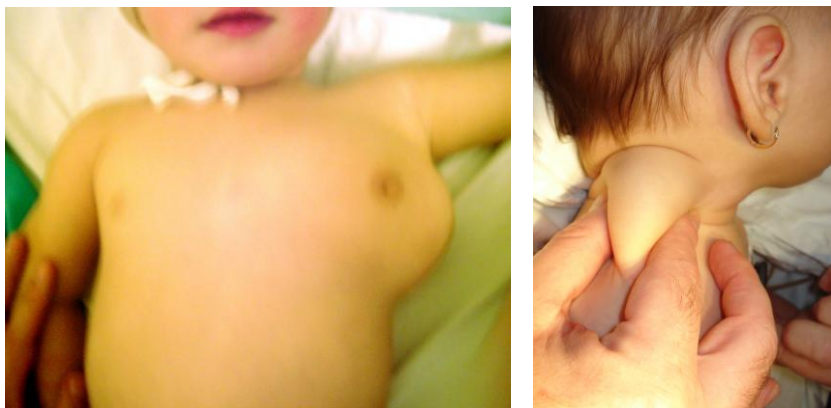


Figura IX.4. Limfangiom axilar, respectiv cervical

Malformațiile venoase sunt ectazii venoase difuze cu canale venoase anarhice, cu un endoteliu inactiv mitotic. Au o arie largă de manifestare de la ectazii cutanate izolate la mase spongioase și la leziuni interesând mai multe organe. Frecvent sunt denumite, incorect, ”hemangioame cavernoase”, datorită caracterului lor moale și depresibil. Se complică adeseori cu flebotromboză, fleboliții fiind detectați prin examen radiografic.

Tratamentul constă în scleroterapie, embolizare, coagulare cu laser sau excizie chirurgicală. Malformațiile venoase nu pot fi de obicei complet eradicate, astfel că excizia subtotală doar reduce durerile, ameliorează funcțiile și diminuează tumefacția.

Malformațiile arteriale, malformațiile arterio-venoase și fistulele arterio-venoase constituie anomalii vasculare cu flux rapid. Exemple de malformații arteriale pure sunt atrezia, ectazia, anevrismul și coarctăția. O fistulă arterio-venoasă constă în șunturi între ramuri arteriale de dimensiuni largi și ramuri venoase din vecinătate. O malformație arterio-venoasă constă dintr-un conglomerat de artere dismorfice și vene tortuoase cu fistule vasculare microscopice. Aceste malformații pot genera durere, ulceratii, hemoragie, insuficiență cardiacă sau compresiune. Tratamentul constă în embolizări sau excizie chirurgicală.

Malformațiile combinate complexe pot însoți erori morfogenice ale structurilor mezenchimale, fiind cunoscute prin eponime.

-**Sindromul Sturge-Weber** constă în malformații capilare, anomalii vasculare oculare și cerebrale și hipertrofia feței;

-*Sindromul Klippel-Trenaunay* constă în malformații capilaro-limfatico-venoase și anomalii ale trunchiului și membrelor cu hipertrofia scheletului;

-*Sindromul Parkes-Weber*, similar clinic cu sindromul Klippel-Trenaunay, constă din malformații capilaro-limfatico-venoase localizate la membre asociate cu șunturi arterio-venoase;

-*Sindromul Maffucci* include anomalii venoase, exostoze și encondroame. Malformațiile venoase pot fi localizate în tubul digestiv, oase și leptomeninge;

-*Sindromul “Bean” (blue rubber bleb nevus syndrome)* constă în leziuni venoase cutanate de diverse forme și mărimi, dureroase, localizate oriunde dar de obicei de-a lungul tubului digestiv;

-*Sindromul Solomon (epidermal nevus syndrome)* asociază malformații vasculare ale pielii și sistemului nervos central cu anomalii scheletice sau nevi sebacei;

-*Sindromul familial Riley-Smith* constă în malformații vasculare subcutanate, pseudo-papiloame și macrocefalie;

-*Sindromul “PROTEUS”*: malformații vasculare viscerale și cutanate, nevi pigmentari, creștere asimetrică, hemihipertrofii, macrocefalie, gigantism parțial al mâinii sau piciorului, exostoze și lipoame^(1,2,3,7).



Figura IX.5. Sindrom Kasabach-Merritt (hemangiom gigant cu trombocitopenie) și sindrom Proteus

Bibliografie:

1. Fishman SJ, Mulliken JB. Hemangiomas and vascular malformation of infancy and childhood. *Ped Clin North Am* 1993;40:1177-1200
2. Mulliken JB, Glowacz J. Hemangiomas and vascular malformations of infants and children: a classification based on endotelial characteristics. *Plast Reconstr Surg* 1982;69:412
3. Enjolras O, Mulliken JB. Vascular cutaneous anomalies in children: malformations and hemangiomas. *Pediatr Surg Int* 1996;11:290-5
4. Teillac-Hamel D, Andry P, Bodemer C. Syndrome de Kasabach-Merritt de l'enfant. *Ann Pediatr* 1992;39:435-41
5. Enjolras O, Riche MC, Merland JJ et al. Management of alarming hemangiomas in infancy: a review of 25 cases. *Pediatrics* 1990;85:495-8
6. Ezekowitz AB, Mulliken JB, Folkman J. Interferon alpha-2a therapy for life-threatening hemangimas of infancy. *N Eng J Med* 1992;326:1956-63
7. Zwerver J, Rieu PN, Koopman RJ et al. Vascular malformations: a review of 10 years' management in a university hospital. *Pediatr Surg Int* 1996;11:296-300
8. Smithers J.C, Fishman S.J, Vascular anomalies In Ashcraft K.W, Holomb III G.W, Murphy J.P, *Pediatric Surgery* ed IV Elsevier-Saunders